

Pourquoi cela est-il arrivé ?

Une délétion du chromosome 7q peut arriver suite à un réarrangement des chromosomes d'un des parents ou cela peut arriver par hasard. Si une analyse des chromosomes des parents révèle un réarrangement structurel, cela est généralement équilibré (tout le matériel chromosomique est présent) et, dans ce cas, le parent concerné est généralement en bonne santé.

Très rarement, le réarrangement sera le même que celui de l'enfant et, de nouveau, le parent pourra être en bonne santé ou bien il pourra avoir des ressemblances avec son enfant. Quand la délétion arrive par hasard, on ne connaît pas la cause réelle et cela devrait être considéré comme un accident qui est arrivé lors de la division cellulaire dans le processus de fabrication des spermatozoïdes ou des ovocytes.

Ces accidents ne sont pas rares et 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 fait aient causé la perte de matériel chromosomique.

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 7q. Quand un parent a un réarrangement de ses chromosomes, le risque d'avoir un autre enfant affecté est plus élevé. Quand un parent a la même délétion 7q que l'enfant, le risque de le transmettre peut aller jusqu'à 50 %.

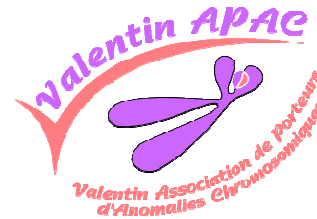
Pour tout soutien et contact avec d'autres familles concernées :

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

G1 The Stables, Station Road West, Oxted,
Surrey RH8 9EE, UK
Tel/Fax: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org www.rarechromo.org

Unique est un organisme à but non lucratif sans soutien financier de l'état, fonctionnant entièrement sur les dons et les subventions. Si vous êtes en mesure de nous soutenir de quelque façon que ce soit et même un tant soit peu, merci d'apporter votre contribution sur notre site à www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp Merci de nous aider à vous aider !



Ressources Internet :

www.facebook.com/groups/49322084038489

Unique mentionne les sites webs d'autres organisations 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.

Ce livret d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines concernant le diagnostic génétique et la prise en charge médico-sociale.

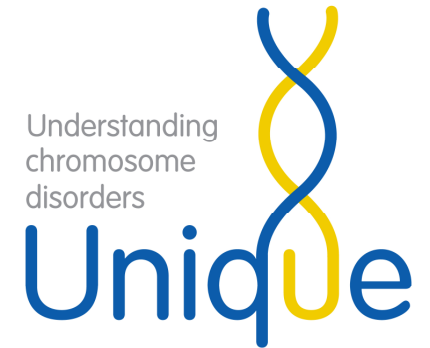
À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible.

Le contenu de cette plaquette a été synthétisé par Unique et vérifié par le Professeur Jean-Pierre Fryns, Centre de génétique humaine, Louvain, Belgique et par le conseiller médical en chef de Unique, le Pr Maj Hultén, Professeur en génétique médicale, de l'Université de Warwick au Royaume Uni – 2005.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Massimiliano Rossi, généticien dans le Centre de référence des anomalies du développement, Service de génétique, Hospices Civils de Lyon, France.

Copyright © 2015

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



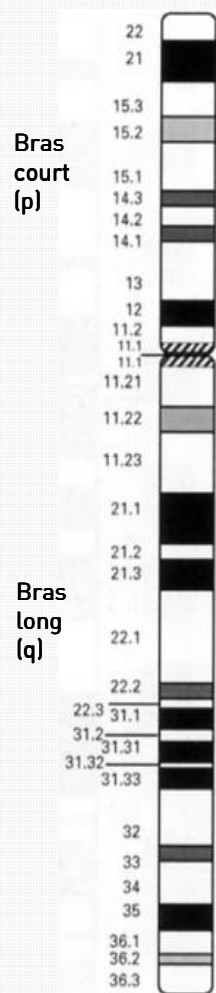
Délétions 7q

rarechromo.org



Qu'est-ce qu'une délétion 7q ?

Chromosome 7



Une délétion 7q est une anomalie chromosomique rare dans laquelle il manque une copie (délétion) d'une partie du matériel génétique qui compose un de nos 46 chromosomes.

Les gènes contenant les instructions codées pour le développement et le fonctionnement normal du corps sont localisés sur les chromosomes.

Normalement, il y a dans chaque cellule 46 chromosomes répartis en 23 paires. Un chromosome de chaque paire provient de la mère dans l'ovocyte, l'autre du père dans le spermatozoïde. Il y a 22 paires de chromosomes numérotées de 1 à 22, du plus long au plus petit. La 23^{ème} paire est celle des chromosomes sexuels. Les filles et les femmes ont deux chromosomes X et les garçons et les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y. Chaque chromosome a un bras court (« p » pour « petit ») et un bras long (« q »).

Les gènes en 7q

Les gènes situés près de l'extrémité du bras long du chromosome 7 affectent le développement de façon spécifique. Il y a des conséquences cliniques chez certaines personnes, mais pas chez toutes les personnes porteuses d'une délétion 7q.

Conséquences

Il n'existe pas deux personnes qui soient touchées exactement de la même manière par une anomalie chromosomique. Un enfant peut avoir des conséquences si modérées que vous les remarquerez à peine ou d'autres plus évidentes. Quelques personnes n'ont aucun signe manifeste d'anomalie chromosomique et la plupart des membres de Unique ont été diagnostiqués non pas en raison de problèmes physiques, mais à cause d'un retard du développement psychomoteur.

La probabilité d'avoir des problèmes de santé dépend beaucoup du matériel génétique qui manque. Les conséquences de l'anomalie chromosomique ont été décrites le plus souvent dans des publications médicales et peuvent influencer de manière significative la santé ou le développement de l'enfant.

- des difficultés d'apprentissage. Cela peut être à la limite de la normale, ou léger ou plus sévère ;
- des problèmes d'alimentation ;
- un faible tonus musculaire (hypotonie) ;
- le milieu du visage peu développé ;
- une anomalie de développement affectant la tête et parfois le cerveau. La tête peut être très petite (microcéphalie) ;
- des malformations de la partie plus basse de la colonne vertébrale (sacrum) ;
- (chez les garçons) anomalies des organes génitaux.

L'holoprosencéphalie (HPE) L'absence du gène « Sonic Hedgehog » (*SHH*), localisé en 7q36, est associée à une anomalie du développement appelée holoprosencéphalie. Cela touche le cerveau et souvent la partie centrale du visage. Les conséquences vont de à peine notable à sévère. Dans une forme légère de HPE, on peut n'avoir simplement qu'une seule incisive centrale, une fente palatine ou l'absence de l'odorat. Dans sa forme la plus sévère, le cerveau ne se développe pas en deux parties (les hémisphères).

Des malformations du sacrum Le gène *homeobox HLXB9*, situé entre *SHH* et l'extrémité du chromosome 7, influence sur le développement des tissus qui ont leur origine dans le bourgeon caudale de l'embryon. Les os à la base de la colonne vertébrale, sacrum et coccyx, peuvent ne pas se former correctement et d'autres organes peuvent être impliqués, y compris l'anus, le rectum, le système génital, l'appareil urinaire et la vessie. En dehors de l'atteinte des os inférieurs du sacrum, les conséquences les plus fréquentes sont la constipation chronique et la croissance d'un kyste, d'une boule graisseuse ou autre masse près du sacrum.

Développement

■ **Croissance** Comme beaucoup d'autres enfants avec des anomalies chromosomiques, certains bébés avec des délétions 7q sont nés petits pour le terme et grandissent lentement, restant très petits dans l'enfance comme à l'âge adulte. Cependant, cela n'est pas généralisable.

■ **Apprentissage** Les conséquences sur les capacités d'apprentissage sont tout à fait variables. Généralement, du soutien pour apprendre pourra être nécessaire bien que les difficultés varient de légères à sévères. Très rarement, une très petite délétion en 7q36 a été trouvée chez des personnes sans difficultés d'apprentissage.

■ **Langage et communication** Les enfants rencontrent généralement un certain retard dans l'acquisition du langage. En général, les enfants semblent montrer un fort désir de communiquer et c'est ainsi que, dans quelques cas où le langage n'apparaît pas, les enfants utilisent une variété importante d'autres moyens pour communiquer.

■ **Comportement** Les enfants semblent généralement être des personnes plaisantes, sociables et cela leur donne un avantage à l'école et plus tard dans la vie, dans leurs établissements. Quelques familles ont noté une forte obstination qui peut se transformer en un comportement provocateur.

■ **S'asseoir, bouger, marcher** Un certain retard pour s'asseoir, ramper et marcher est fréquent, mais la gamme de mobilité est extrêmement large. En général, les enfants avec de grandes délétions semblent avoir plus de retard, avoir un faible tonus musculaire (hypotonie) et avoir besoin d'aide et de soutien pour marcher. Mais au moins un enfant avec une grande délétion incluant 7q32 est actif et sportif. Les enfants chez qui la zone spinale inférieure (le sacrum) est affectée par la délétion peuvent avoir des difficultés spécifiques avec la mobilité et l'équilibre. Les articulations sont fréquemment lâches et facilement déboîtées. Quelques enfants avec des articulations de chevilles flexibles ont eu besoin d'orthèses, mais une amélioration peut être observée avec le temps et peu d'enfants ont eu besoin de chirurgie.