

Pourquoi est-ce arrivé ?

Une analyse de sang pour vérifier les chromosomes des deux parents est nécessaire pour découvrir pourquoi il y a une délétion 8p23. Dans la majorité des cas, la délétion 8p23 survient alors que les deux parents ont des chromosomes normaux. Le terme qu'utilise les généticiens pour désigner cela, c'est *de novo* (dn) qui signifie « nouveau ». Les délétions *de novo* 8p23 sont provoquées par une modification qui est arrivée lors de la formation du spermatozoïde ou de l'ovocyte des parents ou probablement pendant la formation et la reproduction des premières cellules après la fécondation. Certaines délétions 8p23 sont accompagnées par un gain de matériel génétique d'un autre chromosome et elles sont souvent le résultat d'un réarrangement des chromosomes d'un des parents. Ce réarrangement est connu sous le nom de translocation équilibrée dans laquelle du matériel a changé de place entre les chromosomes. Comme du matériel génétique n'est ni perdu, ni gagné, le parent n'a alors aucun problème clinique ou lié au développement, bien qu'ils puissent avoir des difficultés au niveau de la fertilité. Les translocations équilibrées impliquant un à plusieurs chromosomes ne sont pas rares : une personne sur 500 en a une, d'où une population mondiale totale de plus de 13 millions de porteurs de translocations équilibrées. Que la délétion soit héritée ou *de novo*, ce qui est certain, c'est que, en tant que parent, il n'y a rien vous ayez fait pour provoquer la délétion 8p23 et que vous ne pouvez rien faire pour l'empêcher d'arriver chez votre bébé. Aucun facteur environnemental, diététique ou de mode de vie n'est connu pour entraîner ces changements de chromosome. Personne n'est coupable quand cela arrive et personne n'est en cause.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

La possibilité d'avoir une autre grossesse avec une délétion 8p23 dépend des chromosomes des parents. Si les deux parents ont des chromosomes normaux, lors de leur examen des cellules sanguines, la délétion a très peu de risques d'arriver de nouveau. Cependant, il y a une très petite possibilité théorique que la délétion soit apparue pendant la formation de l'ovocyte ou des spermatozoïdes chez un parent. Si cela arrive, il y a un risque faible que les parents avec des chromosomes apparemment normaux puissent avoir un autre fœtus atteint. D'autre part, si l'un des parents a un réarrangement des chromosomes impliquant une délétion 8p23, le risque est augmenté d'avoir d'autres enfants atteints. Les parents devraient avoir l'occasion de rencontrer un conseiller en génétique pour discuter des risques de récurrence spécifiques (Risque de mosaïque germinale: 1% [anomalie présente dans les cellules germinales, ovocytes ou spermatozoïdes, mais pas dans le sang des parents]; Pour les personnes porteuses de la délétion 8p23, risque de transmettre la délétion à leur descendance: 50%) et des options pour le diagnostic génétique prénatal et préimplantatoire (DPI). Le DPI exige l'utilisation d'une fécondation *in vitro* et la biopsie de l'embryon, et seuls les embryons sains sont transférés dans l'utérus de la mère. Si les parents veulent concevoir naturellement, les possibilités de diagnostic prénatal incluent le prélèvement de villosités chorales (PVC) et l'amniocentèse pour évaluer les chromosomes du bébé. L'examen est généralement très précis, bien que tous ces tests ne soient pas disponibles partout dans le monde. En particulier en France, tous les diagnostics ne sont pas possibles et les délais peuvent être longs.

Une enquête informelle a montré de façon globale que ces enfants sont sociables et tendres. Ils semblent être bons en musique, particulièrement pour le chant. Quelques enfants ont une mémoire remarquable.

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 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



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 le Professor Koenraad Devriendt, de l'Université de Leuven, en Belgique, le Dr John Barber, Directeur Adjoint du Laboratoire régionale de génétique à Wessex, Salisbury, au Royaume-Uni, et par le Pr Maj Hultén, BSc, PhD, MD, FRCPath, Professeur en génétique médicale, Université de Warwick au Royaume Uni. La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Faucher et le Pr Santaville, généticiens au CHU de Lyon - France

Version 2 (SW) 2009
Version 2.1 (SW) 2013
Copyright © Unique 2017

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



Délétion 8p23

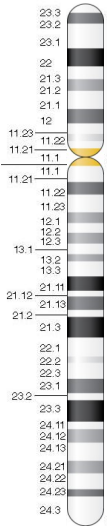


rarechromo.org

Qu'est-ce qu'une délétion 8p23 ?

bras court (p)

bras long (q)



Une délétion 8p23 signifie que dans les cellules, il manque une petite quantité, de taille variable, de matériel génétique d'un des 46 chromosomes, ici le chromosome 8.

Les chromosomes ont des tailles différentes, chacun avec un bras court (p) et un bras long (q). Ils sont numérotés du plus grand au plus petit selon leur taille, depuis le numéro 1 au numéro 22, en plus des chromosomes sexuels, X et Y.

Les personnes avec une délétion 8p23 ont perdu le matériel génétique de la fin du bras court d'un de leurs deux chromosomes 8, laissant l'autre intact. La majorité des délétions 8p23 est terminale. Cela signifie que l'extrémité du bras court est inclus dans la délétion. Cependant, à peine la moitié des délétions 8p23 connues sont interstitielles, dans ce cas un

morceau du bras court du chromosome 8 manque, mais l'extrémité du chromosome est toujours présente. Quelques personnes n'ont aucune manifestation évidente de cette perte, tandis que d'autres font face à différentes difficultés. Ces conséquences sont communes. Chaque enfant ne les aura pas toutes, mais presque tous en auront certaines.

Signes cliniques

- retard léger du développement moteur
- difficultés d'apprentissage. Quelques enfants ne sont presque pas touchés tandis que d'autres ont des difficultés légères à modérées
- troubles du comportement (comprenant souvent de l'hyperactivité et de l'impulsivité)
- maladies cardiaques
- quelques enfants peuvent avoir des crises d'épilepsies
- retard de croissance pré et post natal, petit poids de naissance

Chromosome 8

Les chromosomes contiennent les gènes qui fournissent les instructions pour le fonctionnement et le développement du corps.

Développement

■ Développement moteur

Le développement moteur est en général légèrement retardé, mais la plupart des enfants peuvent marcher vers l'âge de 2 ans et acquérir d'autres compétences comme nager, malgré la faiblesse musculaire sous-jacente chez certains. Les problèmes d'équilibre ralentissent certaines compétences comme faire du vélo et des problèmes de coordination dans les jeux de balle et certains sports les rendent difficiles. La pratique et la kinésithérapie spécialisée aident les enfants à surmonter la plupart de leurs problèmes autour de leurs dix ans.

■ Apprentissage

La plupart des enfants auront besoin de soutien dans les apprentissages, mais ils apprendront à lire, à écrire et faire des mathématiques simples. Les capacités sont différentes d'un enfant à l'autre, mais beaucoup d'enfants se débrouillent au moins pendant les premières années d'école primaire et quelques enfants peuvent avoir une intelligence dans la moyenne. Les enfants qui ont des problèmes d'attention vont probablement avoir besoin de plus d'aide pour apprendre.

■ Langage

Les enfants parlent souvent avec un peu de retard et mettent plus de temps que d'autres pour parler aisément. Quelques enfants parlent peu clairement, mais sont aidés avec de l'orthophonie. À l'âge de 8 à 10 ans, la plupart des enfants parlent bien, mais quelques-uns continuent à avoir besoin d'aide.

■ Comportement

Les enfants peuvent avoir de façon saisissante le même type de comportement. Ce n'est pas universel et cela s'améliore avec le temps. Typiquement, les enfants ont un tempérament affectueux et tendre, mais ils montrent des changements d'humeur soudains et extrêmes, avec des accès de colère et de destruction. Leur tolérance à la frustration est limitée, ils sont déterminés et ils ont tendance à s'opposer aux adultes et aux autres enfants. Ils peuvent de plus être sensibles au stress et être hyperactifs.

Quelle est la fréquence des délétions 8p23 ?

Personne ne le sait, mais elle est plus fréquente qu'on ne le croit, parce que quelques personnes sans réels problèmes ne seront jamais identifiées. Unique a plus de 50 membres touchés par une délétion 8p23 « pure » (où aucun autre chromosome n'est impliqué) et plus de 50 membres ont une perte ou un gain de matériel génétique d'un autre bras de chromosome, ainsi qu'une délétion 8p23. Valentin APAC a 11 membres avec une délétion 8p23 « pure » et 14 associés à une autre anomalie chromosomique.

Aspects médicaux

■ **Les maladies cardiaques** touchent près de la moitié des enfants, de ce fait tous ont besoin d'un examen cardiaque minutieux. Les problèmes qui peuvent arriver vont de malformation simple à complexe dans la structure et le fonctionnement du cœur. Les problèmes comme des cavités mal refermées et de petits orifices peuvent guérir naturellement avec l'âge. Les enfants qui ont eu besoin de chirurgie vont bien et sont en bonne santé par la suite. Les maladies cardiaques sont plus fréquentes, bien que présentes si la délétion inclut le gène GATA-4 situé en 8p23.1 (voir le diagramme du chromosome en face).

■ **L'épilepsie** semble être plus fréquente que pour les autres enfants, mais les crises sont d'habitude bien contrôlées avec des médicaments anti-épileptiques.

■ **Des organes génitaux inhabituels.** Les garçons peuvent naître avec des testicules non descendus et un hypospadias - où le trou est placé en dessous du pénis - est courant. Une opération chirurgicale peut corriger ces problèmes si nécessaire.

■ **Vision.** Un strabisme affecte près d'un quart des enfants de Unique. L'hypermétropie et la myopie ont aussi été décrits.

■ **Une hernie diaphragmatique congénitale (CDH),** touche près d'un enfant sur cinq de Unique. Il y a un trou dans la paroi musculaire (le diaphragme) qui sépare le cœur et les poumons du reste de l'abdomen. Cela peut permettre à du contenu de celui-ci (y compris l'estomac, les intestins, la rate et le foie) de remonter par le trou dans la cavité du thorax privant potentiellement les poumons d'espace pour se développer correctement. Cela signifie que les poumons peuvent être plus petits qu'ils ne devraient l'être.

