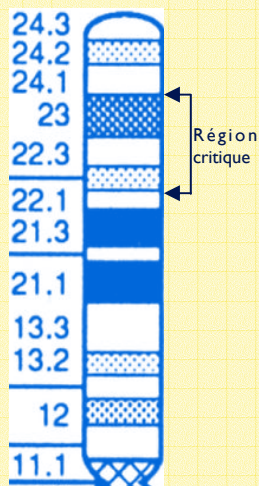


Les délétions 9p, qu'est ce que c'est ?



Chromosome 9p

Une délétion 9p est une affection génétique rare dans laquelle il manque une partie du matériel génétique de l'un des 46 chromosomes du corps humain. Les chromosomes sont des petites structures microscopiques du noyau cellulaire qui contiennent l'information génétique. Ils sont de tailles différentes, chacun avec un bras court (p) et un bras long (q).

La probabilité de survenue de problèmes de développement dépend beaucoup du matériel génétique manquant. Un généticien ou un conseiller en génétique peut vous dire exactement la quantité de matériel génétique perdue et où se situent les points de cassure sur le chromosome.

Le chromosome 9 peut se casser presque n'importe où sur le bras court (p), mais dans beaucoup de cas c'est dans la région appelée 9p22. Les personnes qui ont une cassure dans cette région perdent une zone communément appelée « région critique » en 9p22-3 et ils sont dits porteurs d'un 9p- ou syndrome d'Alfi. Le chromosome 9 peut se casser presque n'importe où sur le bras court (p), mais dans beaucoup de cas c'est dans la région appelée 9p22.

Caractéristiques principales

Les personnes qui ont apparemment le même remaniement chromosomique peuvent être très différentes.

Chaque enfant est unique - mais avec une délétion 9p, la probabilité d'avoir une ou plusieurs de ces caractéristiques augmente :

- retard du développement ;
- forme du crâne inhabituelle avec un front pointant en avant. Les os plats qui forment le front se rejoignent trop tôt (fusion prématurée de la suture métopique) ;
- faible tonicité des muscles, ce qui rend le corps « mou ».

Autres caractéristiques

- Anomalies de l'architecture du cœur ;
- Hernies (un organe extériorisé, c'est à dire hors de sa position normale), en particulier près du nombril ou dans l'aïne ;
- Incurvation de la colonne vertébrale ;
- Problèmes respiratoires et otites dans la petite enfance ;
- Organes génitaux d'aspect inhabituel.

Développement

■ S'asseoir, se déplacer, marcher...

Les bébés sont en général « mous » (hypotoniques) à la naissance et ont un retard du contrôle musculaire. Le retournement peut être acquis entre 3 mois et 3 ans, la station assise entre 8 mois et 2 ans et ramper ou avancer sur les fesses entre 1 et 3 ans. La marche avec de l'aide est généralement acquise à l'âge scolaire mais quelques enfants ont besoin d'une année supplémentaire, voire deux, pour marcher seul. Le niveau de mobilité est variable, quelques enfants étant capables de nager et de faire du vélo avec facilité. Pour presque tous les enfants, l'hypotonie s'améliore avec les rééducations, l'exercice et la maturité.

■ L'apprentissage

La plupart des enfants ont besoin d'un soutien scolaire mais l'étendue des capacités est large et généralement les résultats ont été bons, quelques adultes ayant eu un travail adapté. L'éventail des difficultés d'apprentissage va de modéré à sévère mais au sein de *Unique*, la grande majorité des familles considèrent que les besoins d'éducation spécialisée sont modérés pour leur enfant. Une petite étude a suggéré des difficultés spécifiques dans certaines aptitudes visuelles et une relative maîtrise verbale.

■ La parole et la communication

Habituellement, les personnes qui ont une délétion 9p parlent bien et les enfants peuvent avoir un discours d'adulte. La communication est un plutôt un point fort et la plupart des enfants parlent parfois couramment à l'âge scolaire. Les premiers mots sont généralement prononcés entre deux et trois ans, avec une compréhension habituellement plus avancée que l'expression. Les chercheurs qui ont récemment examiné des enfants avec une délétion 9p ont constaté qu'ils comprenaient beaucoup mieux qu'ils ne pouvaient s'exprimer et que cela provoquait une frustration qui pouvait se manifester par des crises de colère. Au fur et à mesure que la parole s'améliorait, les crises de colère diminuaient. Elles démontrent qu'il est important d'encourager la communication en utilisant des méthodes comme la langue des signes jusqu'à ce que la parole émerge, et même ensuite.

■ Comportement

Les enfants sont généralement considérés comme affectueux et sociables. Quand ils refusent leur état, qu'ils sont frustrés ou qu'on leur demande de faire quelque chose qu'ils ne veulent pas, ils peuvent réagir par des crises de colère. Celles-ci s'atténuent avec l'âge et avec la maîtrise croissante de la parole, mais de nombreuses familles ont recherché de l'aide auprès des professionnels de la santé. Les troubles du comportement doivent être suivis par un psychologue, un psychiatre ou un pédopsychiatre, qui pourra donner des conseils, proposer des thérapies comportementales et prescrire des médicaments si nécessaire.

Problèmes médicaux

■ La tête

Certains bébés naissent avec un front proéminent, bien visible lorsqu'on le regarde du haut vers le bas. Les os plats du front fusionnent précocement (suture métopique), ce qui donne au crâne une forme triangulaire (trigonocephalie). Une fusion précoce de degré moindre peut s'accompagner d'un front d'aspect normal, mais avec une arête verticale au milieu. Les bébés concernés devront être évalués par une équipe spécialisée en chirurgie craniofaciale et si besoin, les os du front seront séparés par une intervention chirurgicale.

■ Les voies nasales et le palais

Les voies respiratoires au fond du nez et de la gorge peuvent être anormalement étroites (atrésie des choanes) et beaucoup d'enfants ont un palais ogival et étroit. Au besoin, les voies nasales peuvent être élargies chirurgicalement.

■ Les infections ORL

Les infections ORL sont fréquentes et les enfants peuvent avoir des otites séreuses, avec une perte d'audition passagère en raison de la présence de liquide dans l'oreille moyenne. L'otite séreuse chronique peut être traitée par la pose de drains trans-tympaniques (yoyos) dans le conduit auditif.

■ Thorax/infections respiratoires

Quelques enfants sont sujets aux infections pulmonaires et de la gorge, à une respiration sifflante qui persiste, particulièrement chez les bébés et les enfants en bas âge. Quand ils attrapent une infection, les enfants peuvent être plus malades que ceux qui n'ont pas d'anomalie chromosomique.

■ Le cœur

Les bébés devront avoir un examen attentif du cœur et des examens plus approfondis si des bruits cardiaques anormaux sont entendus. Des anomalies de l'architecture du cœur ont été observées chez quelques bébés, mais la plupart d'entre elles se résolvent naturellement. Les cas comportent notamment des trous entre les cavités inférieures ou supérieures du cœur (défauts septaux ventriculaires ou communications inter ventriculaires, CIV, ou défauts septaux atriaux ou communications inter auriculaires, CIA).

■ Hernies

Les hernies ombilicales ou inguinales (dans l'aïne) sont plus fréquentes chez les enfants qui ont une délétion 9p que chez les autres enfants. Au besoin la hernie peut être traitée par une opération chirurgicale.

■ Organes génitaux

Des gènes connus pour jouer un rôle dans la différenciation sexuelle ont été identifiés près de la partie terminale 9p. La perte de ces gènes est rendue responsable de la perturbation du développement génital. On a observé un grand éventail de conséquences et chez *Unique* la plupart des enfants ne présentent aucun problème génital.

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Une délétion 9p peut survenir en raison d'un remaniement chromosomique chez l'un des parents ou bien être spontanée, l'enfant étant alors la seule personne de sa famille touchée par l'anomalie chromosomique.

Si une analyse chromosomique des parents montre un remaniement de structure, il est habituellement équilibré, tout le matériel chromosomique étant alors présent, et le parent est donc presque toujours en bonne santé.

Parfois, le remaniement peut être apparemment le même que chez l'enfant, et cependant le parent peut être en bonne santé.

Comment cela s'est-il produit ?

Les modifications de la structure des chromosomes, comme les délétions 9p, se produisent le plus souvent lors des divisions cellulaires qui aboutissent à la production des ovules ou des spermatozoïdes.

Elles touchent des enfants partout dans le monde et de tous les milieux socioculturels.

Elles se produisent également naturellement chez les plantes et les animaux.

Il n'y a donc aucune raison de penser que votre mode de vie, ou quoi que se soit d'autre, ait causé la perte du matériel chromosomique.

Cela peut-il se produire à nouveau ?

Quand les deux parents ont des chromosomes normaux, il est peu probable qu'un autre enfant soit atteint par une délétion 9p.

Quand un parent a un remaniement chromosomique, le risque d'avoir un autre enfant atteint est plus important. Quand un parent a la même délétion 9p que l'enfant, le risque de la transmettre peut aller jusqu'à 50 pour cent.

Les délétions 9p sont-elles rares ?

On rapporte que les délétions du chromosome 9p se produisent chez 1 nouveau-né sur 50.000, dont les deux tiers sont des filles.

Des études concernant plus de 100 personnes ont été publiées, mais certainement, il y en a beaucoup plus.

Le patient le plus âgé qui a été décrit avait 61 ans.

À l'heure où nous écrivons, *Unique* compte plus de 40 familles qui ont le syndrome d'Alfi ou une délétion similaire du chromosome 9p. *Valentin APAC* compte 10 familles touchées par une délétion 9p. Les membres qui le souhaitent peuvent être mis en contact avec d'autres familles concernées.

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

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

Association loi 1901 à but non lucratif, n° 3/11075
enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France.

Unique

Rare Chromosome Disorder (Anomalies Chromosomiques Rares)

Support Group

(Groupe d'entraide)

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 Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413

9p- Syndrome Network

www.9pminus.org

Unique mentionne les coordonnées et les sites Web d'autres organismes pour aider des familles qui recherchent de l'information. Ceci n'implique pas que nous approuvons leur contenu ou que nous avons une quelconque responsabilité dans celui-ci.

Quand vous êtes prêt à avoir plus d'information, *Unique* peut vous aider. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi un livret complet sur les conséquences des délétions 9p. Cette plaquette d'information ne remplace pas un avis médical personnalisé.

Les familles doivent consulter un clinicien spécialisé dans tout ce qui a trait au diagnostic, à la prise en charge et aux questions de santé.

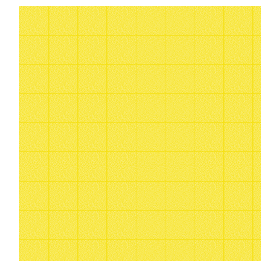
À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu en Anglais a été vérifié par le Dr Conny van Ravenswaaij, généticien clinicien et cytogénéticien, Dr Marielle Swinkels du centre médical universitaire de Nimègue en Hollande et par le Professeur Maj Hulten, professeur de génétique médicale à l'université de Warwick, 2005. La version Française, réalisée par Valentin APAC, a été vérifiée par le Pr Patrick Edery, généticien à l'Hôpital Debrousse à Lyon (69) - France

Copyright © *Unique* 2005

Traduction française: Copyright © *Unique* 2007

Unique

Délétions 9p



Également disponible en anglais