



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Bohring-Opitz Syndrome (BOS)



[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## Qu'est-ce que le syndrome de Bohring-Opitz (SBO) ?

Le syndrome de Bohring-Opitz est une maladie génétique rare provenant de modifications (connues aussi sous le nom de mutations) dans au moins un gène connu. Il porte le nom de Bohring-Opitz en référence aux deux médecins ayant publié un article scientifique avec la description de certains des premiers cas répertoriés. Les individus atteints par le SBO présentent un large éventail de symptômes. Certains d'entre eux peuvent être communs à tous les cas de SBO, tandis que d'autres ne concernent que certaines des personnes touchées. Parmi les symptômes les plus fréquents, on note d'importantes difficultés d'apprentissage, une posture caractéristique avec flexion des coudes et des poignets, une tache de naissance rouge sur le front, des yeux proéminents et des difficultés d'alimentation.

## Qu'est-ce qu'un gène et que sont les chromosomes ?

Nous avons tous un « mode d'emploi » composé de 23 paires de chromosomes présents dans la plupart de nos cellules. C'est ce qui leur donne l'information nécessaire à leur développement dès la conception. Nous héritons de deux copies de ce « manuel d'instructions », l'une de notre mère et l'autre de notre père, ce qui veut dire que chacun d'entre nous possède 46 chromosomes. Ces chromosomes sont composés d'ADN qui se déploie comme un ruban de mots codés par un alphabet de 4 lettres (A, C, G, T). Une partie de ce code contient des instructions pour que les cellules produisent des protéines. Les éléments des chromosomes qui contiennent ces informations s'appellent les gènes.

## Quelles altérations génétiques sont la cause du SBO ?

Quand le SBO a initialement été décrit, personne ne savait quelles mutations génétiques en étaient la cause et les enfants étaient diagnostiqués sur la base de leurs seuls symptômes. Depuis, il y a eu des progrès majeurs dans nos capacités à rechercher des altérations génétiques. En 2011, un groupe de chercheurs a découvert que plus de la moitié des personnes ayant été diagnostiquées cliniquement comme ayant un SBO présentait une mutation dans un gène appelé ASXL1 (situé sur le bras long, appelé q, du chromosome 20 dans la région 20q11.21). Puisque cette altération n'a pas été repérée chez tous les patients, d'autres causes génétiques sont très vraisemblablement responsables du SBO.

## Quel est le rôle du gène / de la protéine ASXL1 ?

La protéine ASXL1 (produite par le gène du même nom) est impliquée dans le contrôle de la production de protéines provenant d'autres gènes. Elle peut augmenter la production de certaines protéines et diminuer la production d'autres. Cette protéine jouant un rôle dans le contrôle de l'expression de nombreux autres gènes, le syndrome peut causer des changements dans différentes parties du corps. Nous ne savons pas encore tout des fonctions du gène et de la protéine ASXL1. Nos connaissances sur ASXL1, ses fonctions et les causes génétiques alternatives responsables du SBO s'approfondiront au fil du temps avec la poursuite de la recherche.

## Pourquoi cela est-il arrivé et cela peut-il se reproduire ?

Dans la plupart des cas, le SBO résulte d'une modification génétique (mutation) accidentelle du gène ASXL1 qui s'est passée dans l'ovule ou le spermatozoïde à partir desquels l'enfant a été conçu. Ce changement génétique n'est en général pas hérité de l'un des parents. On appelle cela une mutation nouvelle ou "de novo". Dans ces conditions, le risque d'avoir un autre enfant atteint de cette maladie est donc a priori très faible. Très rarement, il arrive qu'une modification du gène ASXL1 soit décelée dans certaines cellules du père ou de la mère. On appelle cela un "mosaïcisme" et il est alors possible, quoique rare, que les mêmes parents donnent naissance à d'autres enfants atteints de la maladie. Certains enfants touchés par le SBO ne présentent pas de mutation du gène ASXL1. Il est donc probable que des mutations dans un ou des gènes apparentés à ASXL1 causent aussi le SBO. Ceci fait l'objet d'intenses recherches de la part de la communauté scientifique. Récemment, il a en effet été découvert chez plusieurs enfants présentant un tableau clinique de SBO ou lui ressemblant beaucoup des mutations dans les deux copies du gène KLHL7 situé sur le chromosome 7p15.3. Le risque de donner naissance à d'autres enfants présentant les mêmes symptômes est nettement plus élevé pour ces familles. Une consultation génétique est donc recommandée pour les couples concernés qui souhaitent avoir d'autres enfants. Quel que soit le mode d'hérédité, il est important de préciser que personne n'en est responsable.

## Quels sont les caractéristiques et les symptômes qu'on peut observer chez les personnes atteintes du SBO ?

Les personnes touchées par le SBO présentent de nombreuses caractéristiques communes.

### ■ Troubles de l'alimentation et constipation

La plupart des bébés présentent des troubles de l'alimentation avec notamment de sérieux problèmes de reflux gastro-œsophagien et/ou de vomissements. Certains nécessitent très tôt une alimentation par sonde tandis que d'autres bénéficient de médicaments qui aident à contrôler le reflux. Si le reflux est sévère, une sonde doit parfois être insérée dans l'estomac (protocole aussi connu sous le nom de gastrostomie percutanée endoscopique, "PEG" en anglais). Au fur et mesure que les enfants grandissent, les troubles de l'alimentation s'estompent et les problèmes de reflux/vomissements disparaissent, bien que des vomissements ou des hauts le cœur puissent subsister chez certains enfants. Nombre d'entre eux souffrent de constipation pouvant nécessiter la prise de médicaments.

### ■ Retard de développement

Tous les enfants identifiés porteurs du SBO présentent un retard de développement. Cela signifie qu'ils franchissent plus tard des étapes clés du développement telles que la capacité de s'asseoir seul et l'acquisition de la marche. Le degré du retard varie selon chacun mais il tend à osciller entre sévère et profond. On remarque que de nombreux bébés présentent un manque de tonicité par rapport aux enfants du même âge (on appelle cela l'hypotonie). Certains ont une hypotonie du tronc mais une raideur au niveau des jambes et des bras. Tous les enfants atteints du SBO ont un développement qui leur est propre, mais tous font des progrès. Certains sont capables de s'asseoir et de se lever et quelques-uns développent la capacité de marcher. Pour atteindre leur plein potentiel, les enfants doivent être suivis en kinésithérapie et ergothérapie. Les thérapeutes sont en mesure de fournir aux enfants des équipements tels que des fauteuils roulants et des déambulateurs. Ce sont aussi eux qui suggèrent et font faire des exercices ainsi que des étirements afin de prévenir les troubles musculaires et les déformations de la colonne vertébrale.

### ■ Posture

Les personnes atteintes du SBO présentent une position inhabituelle des bras. Leurs épaules sont souvent en rotation interne, et leurs coudes, poignets et doigts sont souvent fléchis avec les mains tournées vers l'extérieur. Il existe un risque d'ankylose au niveau des bras qui les empêche de s'étendre complètement. Des étirements guidés par un kinésithérapeute peuvent contribuer à diminuer ce risque.

### ■ Caractéristiques faciales

Les enfants touchés par le SBO sont tous différents mais partagent certains traits physiques au niveau du visage, comme par exemple une tache rouge au niveau du front, des yeux globuleux relativement écartés ainsi que de grands sourcils arqués pouvant être touffus. Le palais est souvent étroit et profond, les gencives épaisses et les dents peuvent avoir une forme inhabituelle. Certains enfants ont une "rétrognathie" ou une "micrognathie", ce qui signifie que la mâchoire inférieure est en arrière ou trop petite. Ils ont souvent plus de cheveux que la plupart des autres enfants. Ces caractéristiques physiques peuvent aider les médecins à identifier d'autres personnes porteuses du syndrome.

Cette brochure a été créée afin d'aider les familles et le personnel soignant qui s'occupent de personnes affectées par le syndrome de Bohring-Opitz. Elle contient des informations sur les causes du syndrome, ses atteintes possibles, ainsi que des suggestions sur les aides et la prise en charge de la maladie dont celles et ceux atteints du syndrome pourraient tirer profit. Cette brochure contient aussi des informations concernant des groupes de soutien vers lesquels les familles peuvent se tourner. Les informations contenues dans ce guide sont basées sur l'expérience clinique et sur des cas publiés dans la littérature médicale. Des publications complémentaires sont prévues.

## ■ Fente labiale et/ou palatine

Une minorité d'enfants peut présenter une fente labiale et/ou palatine. On parle de fente lorsque la lèvre supérieure ou le palais sont incomplètement formés, pouvant provoquer des troubles de l'alimentation. Ces malformations peuvent être corrigées chirurgicalement.

## ■ Les yeux

Les individus atteints du SBO ont parfois les paupières tombantes, ce qu'on appelle en jargon médical une ptose. Pour certains, les yeux regardent dans des directions opposées et ont du mal à fixer ensemble un même point. On appelle cela un strabisme (dans le langage populaire, on dit que l'enfant louche). Tout à fait normal chez les nouveau-nés, le strabisme disparaît en général au cours des 6 premiers mois. Il est important de le détecter et de surveiller son évolution car des troubles importants de la vision peuvent survenir s'il n'est pas corrigé à temps. Comme la plupart des enfants atteints du SBO ont des problèmes de vue, dont souvent une myopie sévère qui est corrigible par le port de lunettes, il est donc recommandé de consulter régulièrement un ophtalmologiste. Certains enfants souffrent de "cécité corticale", c'est-à-dire que leur cerveau a du mal à traiter les images. D'autres souffrent de troubles au niveau de la rétine, ce tissu qui tapisse le fond de l'œil et qui détecte la lumière. Plus rarement, certains enfants ont des troubles dans la partie antérieure de l'œil (la "chambre antérieure"), ce qui peut entraîner une augmentation de la pression oculaire, appelée glaucome.

*« La possibilité de partager avec d'autres familles et de m'enthousiasmer avec elles des réussites non forcément mesurables de mon fils, sans devoir expliquer ce que ces petites étapes signifient pour moi, est un immense privilège et la confirmation que la création du groupe de soutien aux familles touchées par le syndrome de Bohring-Opitz est l'une des meilleures choses que j'aie jamais faites. »*

Sünne van Gemert-Godbersen

Groupe de soutien pour les parents d'un enfant avec le syndrome de Bohring-Opitz  
<https://bohring-opitz.org>



## ■ Langage et communication

Il y a souvent un très grand retard de langage chez ces enfants. Beaucoup ne maîtrisent pas le langage oral mais communiquent leurs émotions par des expressions du visage ou des bruits. Certains enfants parviennent à parler un peu, d'autres semblent comprendre mieux qu'ils ne s'expriment. Les orthophonistes peuvent aider beaucoup en apportant un soutien à l'alimentation et en évaluant les capacités de communication de l'enfant. Leur rôle consiste également à aider l'enfant à développer le langage et à lui fournir des outils facilitant la communication. Quelles que soient les capacités de votre enfant, ces thérapeutes sont là pour s'assurer qu'il bénéficie de tout le soutien nécessaire pour atteindre son plein potentiel de communication.

## ■ Convulsions

Environ la moitié des personnes atteintes du SBO sont concernées par des problèmes de convulsions. Il peut s'agir de "crises convulsives tonico-cloniques généralisées", lorsque la totalité du corps est mue par une alternance de phases de raidissement et de secousses. On peut aussi observer des crises marquées par des absences, lorsque l'enfant a le regard vide et ne répond pas pendant un court moment. Les convulsions sont source d'inquiétude pour la famille et peuvent être très impressionnantes à voir. Dans la majorité des cas, elles se résolvent cependant d'elles-mêmes ou au moyen d'un traitement médicamenteux simple, sans causer de problème permanent. Si votre enfant subit une première crise convulsive, assurez-vous d'éloigner de lui toute source de danger afin d'éviter qu'il ou elle ne se blesse, et appelez une ambulance. Les personnes atteintes de convulsions peuvent être soumises à des tests visant à observer l'activité du cerveau, et à éliminer

toute autre cause. L'un de ces examens appelé "EEG" (électroencéphalogramme) consiste à enregistrer de manière tout à fait indolore l'activité électrique du cerveau grâce à des petites électrodes collées sur le cuir chevelu. L'EEG des enfants SBO sujets à convulsions présente souvent des anomalies.

## ■ Infections

Un certain nombre d'enfants avec le SBO sont sujets à de fréquentes infections qui sont souvent plus sévères et plus difficiles à récupérer que chez les autres enfants. Il s'agit souvent d'infections respiratoires, urinaires ou d'otites, en soi des maladies infantiles courantes mais auxquelles les enfants atteints du SBO sont plus sensibles. Les raisons en sont multiples. Les vomissements sont fréquents chez ces enfants en bas âge et peuvent causer des infections des voies aériennes si le contenu de l'estomac pénètre dans les poumons (ce qu'on appelle une aspiration). Des différences anatomiques peuvent augmenter le risque d'infections, comme par exemple dans le cas de petits conduits auditifs externes qui sont plus susceptibles de provoquer des otites chez les enfants concernés. Des troubles du système immunitaire peuvent aussi être responsables d'infections plus fréquentes. Si votre enfant semble être plus sensible aux infections que ses camarades du même âge, ou si elles semblent être plus graves que prévu, parlez-en à votre médecin qui décidera de la réalisation éventuelle d'analyses plus approfondies. Il est toutefois important de noter que, de manière générale, tous les jeunes enfants ont souvent de petits rhumes ou des otites. D'habitude, on effectue des analyses approfondies seulement si ces infections présentent une sévérité ou un caractère anormal.

## ■ Taille de la tête et cerveau

La plupart des enfants atteints du SBO ont un périmètre crânien plus petit que celui des enfants du même âge. On parle alors de microcéphalie. L'imagerie cérébrale peut aussi révéler des particularités inhabituelles. L'une d'entre elles, commune à de nombreux patients, est l'absence totale ou partielle du "corps calleux", cette structure qui relie les deux hémisphères du cerveau. C'est une malformation relativement rare dont les conséquences sont encore mal connues de la communauté médicale. Certaines personnes dont le corps calleux est sous-développé ou absent, et dont le cerveau ne présente par ailleurs pas d'autre anomalie, souffrent seulement de difficultés légères d'apprentissage ou d'intégration sociale. D'autres ont de difficultés d'apprentissage plus sévères. Certains enfants présentent des modifications au niveau du cervelet, dont le rôle est, entre autres, de coordonner les mouvements. Pour d'autres encore, c'est le tronc cérébral qui est altéré, dont la fonction est aussi de contrôler les mouvements et les sensations du visage. Le tronc cérébral est aussi impliqué dans des activités telles que manger et dormir, et dans le contrôle de la respiration et de la fréquence cardiaque.

## ■ Cœur

De nombreux patients avec le SBO présentent des problèmes au niveau du cœur. On ignore la proportion exacte d'enfants qui naissent avec une malformation cardiaque mais elle touche a priori un tiers ou la moitié d'entre eux. Les anomalies rencontrées comprennent par exemple des orifices dans la paroi (appelé septum dans le jargon médical) séparant les côtés gauche et droit du cœur, comme par exemple ce qu'on décrit sous le terme de communication interauriculaire ou interventriculaire. On peut aussi observer une persistance du canal artériel (normalement ce canal, qui fait le lien chez le fœtus entre la circulation sanguine allant vers les poumons et celle qui irrigue le reste du corps, est ouvert avant la naissance et se referme naturellement quelques heures après la naissance), parfois des sténoses pulmonaires (rétrécissement des vaisseaux qui transportent le sang du cœur vers les poumons), également une hypertrophie, c'est-à-dire une augmentation anormale de l'épaisseur du muscle cardiaque. Les enfants qui doivent subir une chirurgie cardiaque constituent une minorité. Si le cœur de votre enfant n'a jamais été examiné, il est recommandé d'en parler avec ses médecins traitants qui prescriront éventuellement des examens approfondis, tels qu'un examen par ultrasons (échocardiographie), pour vérifier l'intégrité des différentes parties du cœur.

Par ailleurs, certains enfants présentent un ralentissement du rythme cardiaque (bradycardie). À mesure que d'autres enfants seront diagnostiqués porteurs du syndrome de Bohring-Opitz, nos connaissances s'approfondiront sur la fréquence et les types de troubles cardiaques dont ils souffrent.

## ■ Sommeil

Certains enfants ont des troubles du sommeil pouvant aller d'une difficulté à s'endormir à des réveils fréquents. Un médicament appelé "mélatonine" est parfois administré pour améliorer ce problème. Bien qu'inefficace pour certains, ce traitement vaut la peine d'être tenté sur les enfants présentant des troubles graves.

Certaines personnes atteintes du SBO souffrent d'apnée du sommeil. Il s'agit d'interruptions prolongées de la respiration ou d'une respiration superficielle dues à une faible tonicité des voies respiratoires. À la suite d'une interruption de la respiration, les individus prennent une grande inspiration ou produisent un ronflement sonore. Si vous suspectez votre enfant de faire des apnées du sommeil, il est important d'en parler à votre médecin. Des examens visant à analyser la qualité du sommeil pourront être prescrits et, s'il s'avère que votre enfant souffre d'apnée du sommeil, des appareils peuvent être utilisés pour traiter ce problème.

## ■ Reins

Une minorité d'enfants présente des anomalies au niveau des reins, qui comprennent une dilatation du canal (uretère) reliant le rein à la vessie, ce qui peut augmenter le risque d'infections urinaires.

## ■ Cancer

Le gène ASXL1, qui est modifié dans la plupart des cas diagnostiqués de SBO, a été associé à des cancers du sang. Dans la plupart des cas répertoriés de ce type de cancer, le changement génétique est intervenu après la naissance et, de ce fait, ne concerne que certaines types de cellules. Ceci fait suspecter peut-être que les individus porteurs du SBO pourraient présenter un risque un peu plus élevé que celui de la population générale de développer un cancer. Une minorité d'enfants atteints du syndrome ont eu en effet un cancer du rein (aussi appelé tumeur de Wilms). En raison de cette prédisposition possiblement accrue de ce type de tumeur, il est recommandé de réaliser des échographies abdominales tous les 3 ou 4 mois jusqu'à l'âge de 8 ans. Un cas de cancer du cerveau appelé médulloblastome a été décrit chez un enfant atteint du SBO. Si des symptômes se manifestent pouvant faire craindre une tumeur, la suspicion d'un risque de cancer doit être plus élevée pour les enfants atteints du SBO que pour les autres. Il convient de noter que la grande majorité des individus touchés par le SBO n'ont jamais développé de cancer et qu'aucun cas de cancer du sang n'a été répertorié chez eux jusqu'à présent.

## ■ Pronostic

Malheureusement, un certain nombre d'enfants porteurs du SBO décède en bas âge. Selon les informations actuellement disponibles, on estime ce risque à environ 40 %. Une infection grave constitue souvent la cause du décès. Pour certains, il s'agit vraisemblablement d'une conséquence de problèmes respiratoires ou cardiaques. Nous avons bon espoir que l'approfondissement de nos connaissances du syndrome nous permettra de prodiguer de meilleurs soins aux personnes affectées et de réduire ainsi la mortalité infantile. Les enfants qui survivent à la petite enfance voient généralement certains de leurs problèmes, comme les troubles de l'alimentation, s'améliorer. Le nombre d'enfants qui viennent à décéder après la petite enfance semble être beaucoup plus faible.

## ■ Personnalité

Beaucoup d'enfants atteints du SBO sont décrits comme ayant un caractère heureux et sociable.

## Ce que disent les familles...

*« Ils sont nombreux à voir en elle quelqu'un d'imparfait... mais à nos yeux elle est simplement extraordinaire. Elle nous a fait don de l'amour le plus pur et le plus inconditionnel, elle a affiné notre sens de l'humour avec sa curiosité et son espièglerie, elle nous a appris la compassion et fait voir l'immense beauté contenue dans les choses les plus petites de la vie, ce que nous chérissons désormais. »*

Sheri M. Bermejo, groupe de soutien Bohring-Opitz, <https://bohring-opitz.org/>

## Résumé des conseils médicaux et éducatifs contenus dans ce guide

- Les enfants devraient si possible être pris en charge par un pédiatre qui surveillera leur santé et leur évolution.
- L'avis d'un neuropédiatre et/ou d'une équipe spécialisée dans le neurodéveloppement peut être d'une grande aide.
- Les assistant(e)s en santé publique ainsi que les infirmiers et infirmières communautaires jouent un rôle crucial dans les soins apportés aux personnes atteintes du SBO.
- Il est important de surveiller la prise de poids de l'enfant pendant la petite enfance. Les troubles de l'alimentation et le reflux gastro-oesophagien sont des problèmes courants pouvant nécessiter des mesures médicales importantes.
- Un examen visant à vérifier la présence ou non d'une fente palatine devrait être réalisé.
- La constipation est un trouble courant pouvant nécessiter un traitement médical.
- Une évaluation des besoins éducatifs particuliers de votre enfant doit être faite de façon à ce que des ressources supplémentaires soient mises en place.
- Il est important de chercher précocément conseil auprès d'un(e) orthophoniste.
- Il est important de s'entourer d'un(e) kinésithérapeute et d'un(e) ergothérapeute dès le plus jeune âge.
- Les malformations cardiaques et les ralentissements intermittents de la fréquence cardiaque (bradycardie) étant fréquents, il est recommandé que tous les enfants bénéficient d'un examen par un cardiologue. Un électrocardiogramme (ECG) devrait être réalisé.
- Un examen et un suivi par un ophtalmologiste est clairement indiqué, étant donné que la plupart des enfants ont une myopie souvent sévère, que certains peuvent avoir des anomalies rétiniennes et/ou une cécité corticale, un glaucome, et que le strabisme est très fréquent.
- Les infections récurrentes sont courantes et peuvent nécessiter des examens approfondis. Il convient de surveiller l'apparition d'infections urinaires et, si elles sont fréquentes, une échographie des reins devrait être réalisée.
- Les personnes atteintes du SBO ont théoriquement un risque plus élevé de développer un cancer. Un contrôle régulier pour détecter une éventuelle tumeur de Wilms est recommandé jusqu'à l'âge de 8 ans.
- L'administration de mélatonine peut éventuellement améliorer les troubles du sommeil.
- Les apnées du sommeil peuvent avoir d'importantes conséquences et devraient faire l'objet d'un contrôle et d'une prise en charge.
- Le degré de handicap et la mortalité infantile étant élevés, il est totalement approprié de chercher conseil auprès d'une équipe spécialisée en soins palliatifs pédiatriques.

### Ce que disent les familles...

*« Il peut être très difficile de recevoir un diagnostic de SBO. Nous avons trouvé que la meilleure source d'information venait d'autres parents. Le groupe de soutien aux parents est un outil formidable d'échange d'informations entre les familles. Une autre façon de prendre contact avec d'autres familles est de participer à notre rencontre SBO annuelle. »*

*Taylor Gurganus, Bohring-Opitz Syndrome Foundation, Inc., [www.bos-foundation.org](http://www.bos-foundation.org)*

## Pour tout soutien et contacts avec d'autres familles concernées :



Understanding Chromosome & Gene Disorders

### Rare Chromosome Disorder Support Group

The Stables, Station Road West,

Oxted, Surrey RH8 9EE, UK

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

### Devenez membre d'Unique

Unique est une association à but non lucratif sans financement gouvernemental, existant seulement par les dons et allocations de bourses de recherche. Si vous souhaitez apporter votre soutien, même modeste, à nos travaux vous pouvez déposer vos dons sur notre site Web à l'adresse suivante :

[www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate)

Aidez-nous à vous aider !

### Sites Internet et groupes Facebook

Il existe actuellement 2 sites Internet et groupes pour les familles :

Site d'informations 'Bohring-Opitz – Un échange mondial d'information et de sensibilisation' et groupe de soutien 'Bohring-Opitz Support Group' (créé en 2011) :

<https://bohring-opitz.org> | <https://www.facebook.com/groups/okketje/>

'Bohring-Opitz Syndrome Foundation' et groupe d'échange 'Bohring-Opitz Connection Group' (créé en 2015) :

<https://bos-foundation.org> | <https://www.facebook.com/groups/BohringOpitz/>

Il existe une communauté internationale active de familles anxieuses de connaître de nouvelles familles touchées par le SBO. Des liens vers des articles médicaux sont également disponibles sur les sites mentionnés ci-dessus.

Groupes Facebook dans d'autres langues ou pays :

Italie : <https://www.facebook.com/groups/1570558623230939/?fref=ts>

France : <https://www.facebook.com/Syndrome-de-Bohring-Opitz-France-468556996637745/>

Unique répertorie conseils et sites Web externes afin de faciliter la quête d'information et de soutien des familles. Cela ne signifie pas que nous approuvons leur contenu et nous en déclinons toute responsabilité.

Cette brochure ne remplace pas un avis médical personnalisé. Il est conseillé aux familles de consulter un médecin ayant des compétences reconnues dans les domaines du diagnostic génétique, de la prise en charge et des problèmes de santé pouvant toucher les personnes concernées par cette affection génétique. La recherche génétique est un domaine en constante évolution et, bien que nous jugions les informations contenues dans la présente publication les meilleures disponibles à ce jour, elles pourraient venir à changer. Unique n'épargne aucun effort pour se maintenir au fait des résultats des plus récentes recherches et procède à la révision de ses guides en fonction. Cette brochure a été conçue par le Dr Joanna Kennedy, interne en pédiatrie, Severn Deanery et revue par la professeure Ruth Newbury-Ecob, MB ChB, MD, FRCP, FRCPCH, consultante en génétique clinique, Département de génétique clinique, Hôpital universitaire de Bristol NHS Foundation Trust.

Traduction française: Mary Jane Lange and Solenn Alazet, vérifiée par le Dr Armand Bottani, spécialiste en médecine génétique, Hôpitaux Universitaires de Genève (Suisse).

Version 1 (AP)

Copyright © Unique 2017