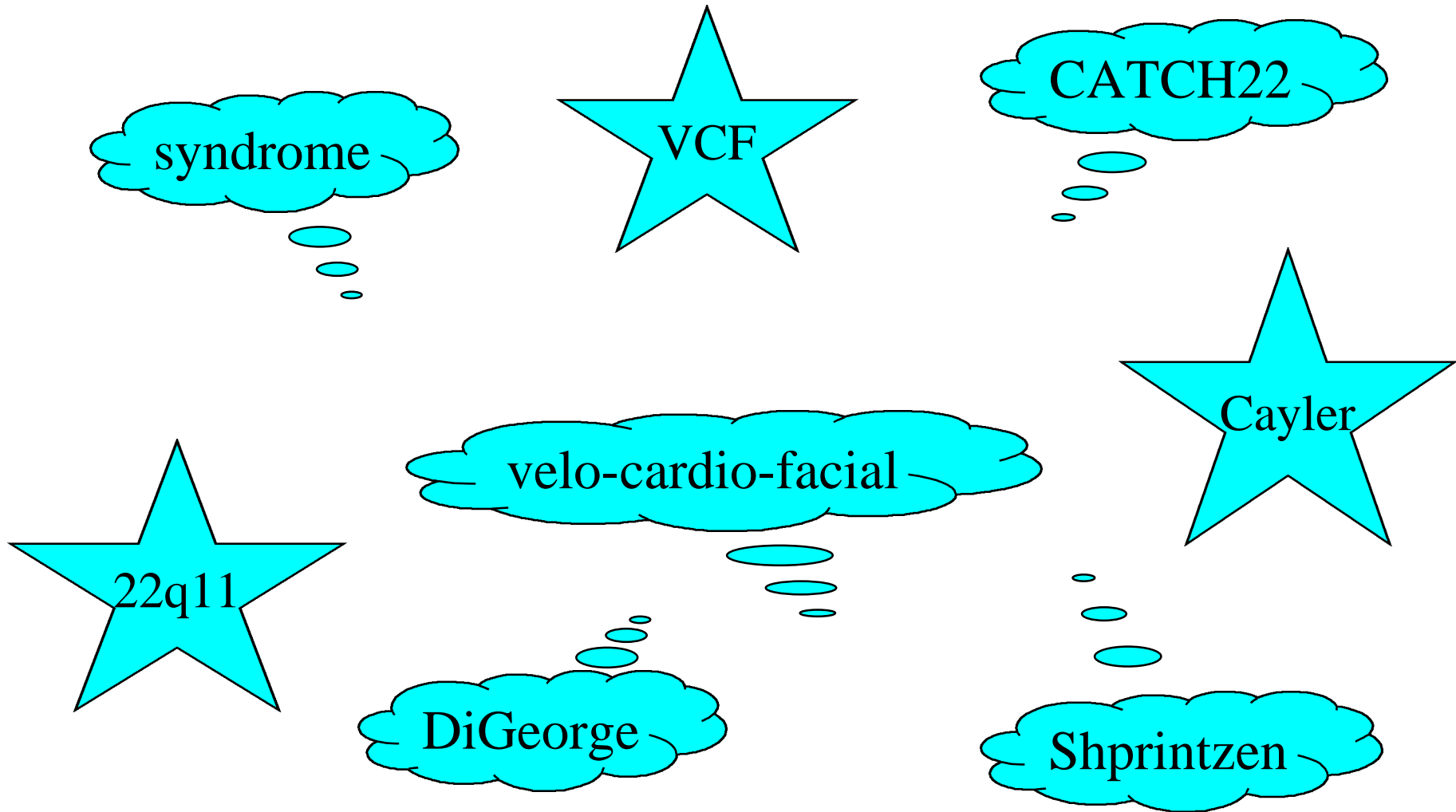
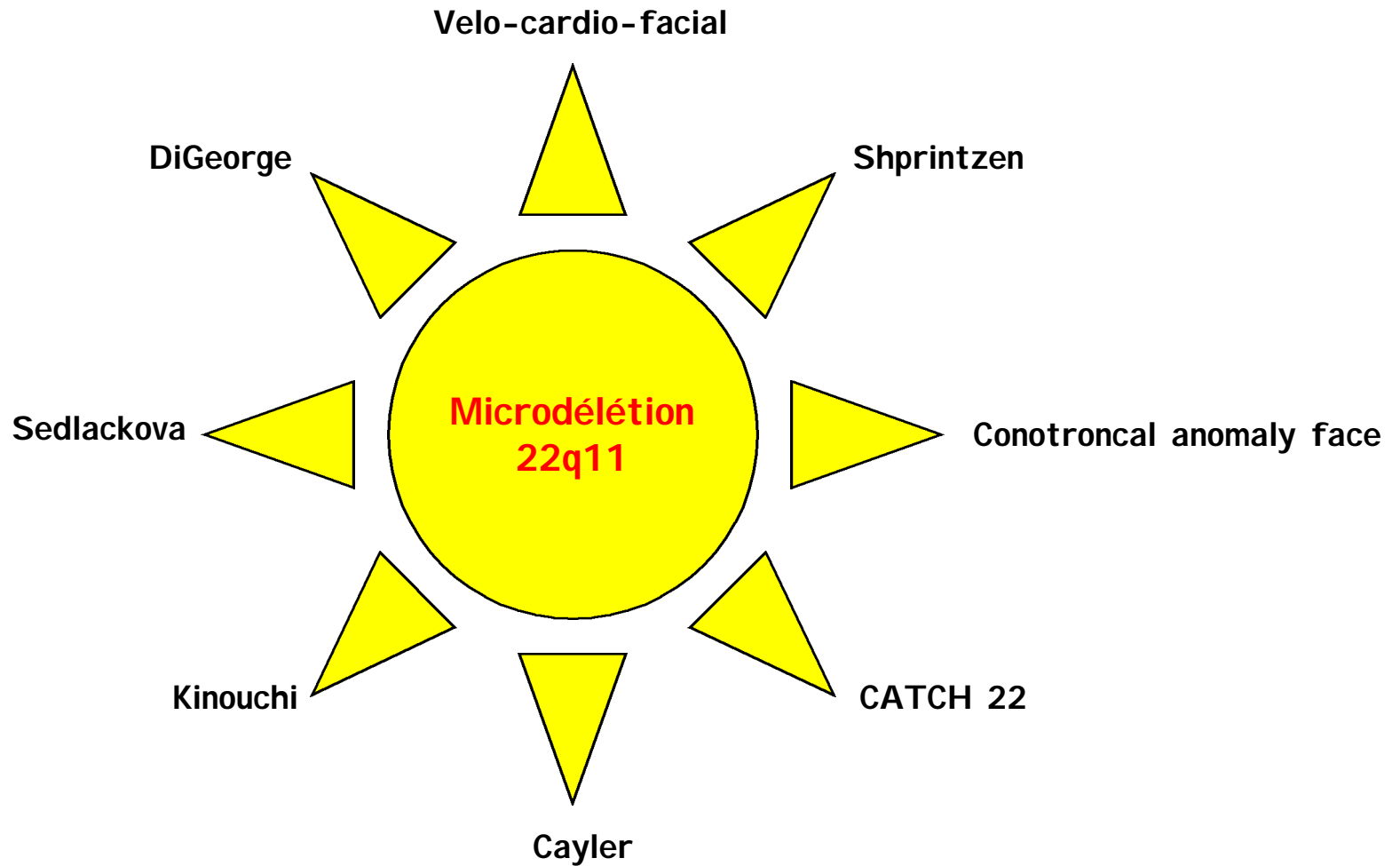




Nébuleuse??? Galaxie???



 **En fait...**





Définition

- différence ("déséquilibre") génétique
 - due à un problème *chromosomique*, en général invisible (**micro**) par les techniques habituelles de laboratoire
 - qui résulte de la perte (**délétion**) de matériel génétique du chromosome **22**, dans sa partie inférieure (**q**) et dans la "région" **11**

P microdélétion 22q11 ⇐

Historique - 1

- période "Sedlackova"
 - 1955 Prague: 26 enfants avec problème du voile du palais, visage "particulier", difficultés intellectuelles
 - 1977 Vrticka, Lucerne: 20 enfants avec "syndrome velo-facial de Sedlackova"
- période "DiGeorge" (pédiatre américain, spécialisé pour les problèmes hormonaux)
 - 1965: 3 enfants morts-nés avec absence congénitale du thymus et des glandes parathyroïdes + 1 enfant vivant avec hypoparathyroïdie, absence de thymus et infections à répétitions dues à une baisse des défenses immunitaires

Historique - 2

- période "Kinouchi"
 - 1976 Japon: visage "caractéristique" chez patients atteints de malformation cardiaque de type "cono-troncal" → "Conotruncal anomaly face syndrome"
- période "Sphrintzen"
 - 1978 USA: 12 enfants avec fente du palais, malformation cardiaque et visage "particulier" → "syndrome velo-cardio-facial (VCF)"
- période "chromosomique"
 - 1981 de la Chapelle, Finlande: famille avec problème d'échange "équilibré" entre chromosomes 20 et 22 chez les personnes indemnes et "déséquilibré" chez celles avec un "syndrome de DiGeorge"

Historique - 3

- période "moléculaire"
 - dès 1989 B. Emanuel (USA) + P. Scambler (GB): *délétion 22q11* mise en évidence avec les outils de la génétique moléculaire dans majorité des cas d'enfants atteints du syndrome de DiGeorge
 - caractérisation progressive des gènes de la région "critique"
- période de la "réconciliation"
 - dès 1992 microdélétion 22q11 dans syndrome velo-cardio-facial, conotruncal anomaly face, Sedlackova, Cayler,...

Signes cliniques - 1

- "ça peut \pm tout faire"
- aucun signe n'est présent chez 100% des personnes touchées \rightarrow la "constellation" clinique peut être "évocatrice" ou "typique"...
- VARIABILITE des problèmes
- IMPOSSIBLE à prédire la sévérité !

Signes cliniques - 2

- difficultés d'apprentissage/intellectuelles 95%
- problèmes alimentaires 80%
- hypotonie musculaire 75%
- malformation cardiaque 75%
- anomalie du palais (fente, insuf. du voile,...) 75%
- hypocalcémie (transitoire) 60%
- anomalies des voies urinaires 35%
- petite taille 35%
- ...



Fréquence

- env. 1/4000 - 1/5000 naissances
- env. 10-30% des enfants avec une malformation cardiaque du type "conotruncal"
- env. 8% des enfants avec une fente palatine

Hérédité

- majorité (90%) des situations = "accident" pouvant arriver à "Monsieur et Madame tout le monde"
 - ⇒ importance de faire le test génétique chez les parents pour savoir si "accidentel" ou "héréditaire"
 - ⇒ risque très faible de récurrence en cas de future(s) grossesse(s) pour des parents eux-mêmes non atteints
 - ⇒ par contre risque de 50% (à chaque conception) pour la descendance d'une personne elle-même touchée
- diagnostic prénatal possible, après évaluation du risque et information détaillée par le généticien des avantages et des inconvénients

Prise en charge

- bilan médical "large" ("de la tête aux pieds") dès que le diagnostic est posé
- prise en charge multidisciplinaire (parents, pédiatre, ORL, cardiologue, orthopédiste, logopédiste, enseignants spécialisés, psychologue/psychiatre,...), précoce, suivie et à long terme
- selon directives et "commandements" de la littérature médicale spécialisée
- associations
- conseil génétique
- ...