



Dépistage des microdélétions

Les microdélétions sont généralement accidentelles et non héritées des parents (*de novo*)

Le taux de détection est variable, allant de 87.5% à 100%

Syndromes	Définition	Prévalence	Description	Prise en charge (PEC)	VPP*1
Délétion 22q11.2 (Syndrome de DiGeorge)	Anomalie chromosomique causée par une perte d'un petit fragment du chromosome 22	Environ 1/2000 à 1/4000 naissances vivantes (N.V.)	Grande variabilité de l'expression et de la sévérité Certaines personnes présenteront des caractéristiques sévères alors que d'autres seront diagnostiqués tardivement en raison d'une forme atténuée. <u>Les principales caractéristiques</u> - Malformations cardiaques - Dymorphie faciale - Retard de développement psychomoteur avec/sans D.I. - Tr. de comportement - Difficultés d'élocution R/A à dysfonction de la voile du palais - Hypocalcémie - Immunodéficience	PEC multidisciplinaire et variable selon la présentation et les caractéristiques	89.3%
Monosomie 5p (Syndrome du Cri du Chat)	Anomalie chromosomique causée par une perte partielle ou totale du bras court du chromosome 5	Environ 1/15 000 à 1/45 000 N.V. ; touche plus fréquemment les individus de sexe féminin que de sexe masculin	Grande variabilité des caractéristiques - Cri typique chez le nourrisson - Dymorphie faciale - Tr. global neurodéveloppemental - Épisodes d'apnée avec cyanose - Difficultés de succion en période néonatale - Petit poids pour l'âge gestationnel / RCIU - Complications moins fréquentes : cardiaques, neurologiques, rénales, autres	PEC multidisciplinaire : professionnel traitant, médecins spécialistes, professionnels paramédicaux	66.7%
Délétion 1p36	Anomalie chromosomique causée par une perte partielle d'un segment du chromosome 1	Environ 1/4000 à 1/10 000 N.V.	- Dymorphie faciale - Hypotonie - Retard de développement - D.I. - Crises d'épilepsie - Malformations cardiaques - Absence ou retard de langage - RCIU	PEC multidisciplinaire : professionnel traitant, médecins spécialistes, professionnels paramédicaux	8.1%

Monosomie 4p- (Syndrome Wolf-Hirschhorn)	Anomalie chromosomique causé par une perte d'un segment du bras court du chromosome 4	Environ 1/20 000 à 1/50 000 N.V. Touche + fréquemment les individus de sexe F que de sexe M	<ul style="list-style-type: none"> - RCIU et faible prise de poids à la naissance - Dymorphie faciale - Anomalies squelettiques - Hypotonie - Retard de développement sévère - Crises d'épilepsie - Anomalies cardiaques, ophtalmologiques, auditives, dentaires 	PEC multidisciplinaire : professionnel traitant, médecins spécialistes, professionnels paramédicaux	14.8%
Syndrome Angelman	Anomalie chromosomique causée par l'altération ou l'absence d'un ou plusieurs gène(s) sur le chromosome 15	Environ 1/12 000 à 1/20 000 N.V.	<p>Caractéristiques toujours présentes</p> <ul style="list-style-type: none"> - Retard global des acquisitions - Déficience intellectuelle généralement sévère - Tr. du langage généralement sévère - Tr. du développement moteur - Comportement social caractéristique : jovial, excès de rires, agitation <p>Manifestations fréquentes</p> <ul style="list-style-type: none"> - Crises d'épilepsie - Ralentissement de la croissance du périmètre crânien entraînant une microcéphalie <p>D'autres caractéristiques peuvent être présentes de façon moins fréquentes</p>	PEC multidisciplinaire : professionnel traitant, médecins spécialistes, professionnels paramédicaux	20%
Syndrome Prader-Willi	Anomalie chromosomique causée par l'altération de certains gènes sur le chromosome 15	Environ 1/20 000 à 1/25 000 N.V.	<p>Caractéristiques de la naissance à 2 ans – Hypotonie importante</p> <ul style="list-style-type: none"> - Tr. de la succion/déglutition - Retard dans l'acquisition du langage et de la marche - Infections respiratoires - Problème d'élocution et de la mastication - Traits caractéristiques du visage <p>Caractéristiques après 2 ans</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hyperphagie (appétit excessif) entraînant un surpoids et tendance à l'obésité. - Sous-développement des organes sexuels - Déficit intellectuel modéré et variable - Difficultés d'apprentissage et tr. du langage - Tr. du comportement (crises de colère) 	Ergothérapie, physiothérapie, régime alimentaire, hormones de croissance, endocrinologie et autres spécialistes médicaux et paramédicaux	20%