

La délétion 22q11

Syndrome de DiGeorge

Syndrome de Shprintzen

Syndrome vélo-cardio-facial

Anomalies conotruncales et de la face

Microdélétion 22q11

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la délétion 22q11. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la délétion 22q11 ?

La délétion 22q11 (ou microdélétion 22q11) est une affection due à la perte d'un petit fragment du chromosome 22. Elle se manifeste par diverses anomalies qui ne sont pas toutes présentes chez une même personne. Les plus fréquentes sont des malformations du cœur, une fente du palais, des difficultés d'apprentissage. Dans la plupart des cas, les traits du visage peuvent être reconnus par un spécialiste. Ce syndrome peut s'accompagner d'infections récurrentes dans la petite enfance.

Plusieurs appellations historiques ont été regroupées sous cette dénomination : syndrome ou séquence de DiGeorge, syndrome vélo-cardio-facial (VCF), syndrome de Shprintzen ou encore anomalies conotruncales et de la face. L'appellation CATCH22 (pour *Cardiac-Abnormal face-Thymus-Cleft palate-Hypocalcemia*) a été abandonnée.

● Combien de personnes sont atteintes ?

La prévalence (nombre de cas dans une population donnée à un moment donné) est de 1 sur 4 000 à 1 sur 6 000 personnes.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

L'affection est présente dès la naissance mais parfois les manifestations ne sont reconnues que dans l'enfance voire à l'âge adulte. Elle touche indifféremment les garçons et les filles quelle que soit leur origine géographique.

● Quelles sont les causes de ce syndrome ?

La délétion 22q11 est une affection chromosomique due à la perte (délétion) d'un tout petit fragment (le segment 11) situé dans le bras long (bras q) du chromosome 22. On utilise parfois le terme de microdélétion pour insister sur la petitesse du fragment manquant.

Plus de 90% des cas sont sporadiques (on dit aussi «*de novo*»). L'apparition de cette affection est la conséquence d'un «*accident génétique*» : l'enfant est porteur de la délétion 22q11 alors que ses parents ne sont pas atteints. Environ 10% des cas sont familiaux, la transmission peut alors se faire de génération en génération, si chromosome 22 porteur de la délétion est transmis.

Le fragment du chromosome 22 perdu est identique chez presque toutes les personnes porteuses de la délétion 22q11. Lorsqu'un parent transmet la délétion à son enfant, la taille du fragment manquant n'est pas modifiée.

Cette délétion emporte une trentaine de gènes impliqués dans la formation de nombreux organes au cours du développement du fœtus. A ce jour, on connaît peu de chose sur les gènes responsables des manifestations particulières de la délétion 22q11. Le gène *TBX1* semble impliqué dans les malformations du cœur et des vaisseaux et le gène *COMT* pourrait avoir un rôle dans les troubles comportementaux.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations de la délétion 22q11 sont très variables d'une personne à l'autre et les mêmes anomalies peuvent apparaître avec différents degrés de sévérité. L'énumération ci-dessous des principales manifestations possibles de la maladie peut paraître très inquiétante mais il faut savoir qu'elles ne sont pratiquement jamais toutes présentes chez un même individu porteur de la délétion 22q11.

Les malformations

- Une malformation cardiaque est présente dès la naissance dans plus de 70% cas. La sévérité de cette anomalie est très variable. Il s'agit souvent d'une communication entre la partie gauche et la partie droite du cœur, au niveau des ventricules ou des oreillettes (communication interventriculaire ou interauriculaire) et qui représente la forme la moins sévère. L'association de plusieurs de ces malformations cardiaques est possible (tétralogie de Fallot). Enfin, les formes les plus graves concernent les malformations des gros vaisseaux du cœur comme l'interruption de l'arc aortique ou la persistance d'un tronc artériel commun. Toutes ces anomalies peuvent entraîner une mauvaise oxygénation du sang, se traduisant par une coloration bleutée de la peau (cyanose) et un épuisement du cœur. On désigne souvent ce type de malformations, qui touchent les gros vaisseaux, sous le terme de malformations conotruncales.

- Une anomalie du palais est également présente dans 70% des cas. Elle est très variable. Parfois, la partie postérieure du palais n'est pas fermée (fente palatine postérieure), mettant la cavité de la bouche en communication avec les fosses nasales. Dans d'autres cas, le palais semble entier, mais la partie osseuse fait défaut en arrière (fente sous-muqueuse). Lorsqu'il n'y a pas de fente palatine postérieure, le voile du palais (partie souple située à l'arrière du palais) peut être trop court. Un dysfonctionnement des muscles situés à l'arrière du palais (insuffisance vélaire) se retrouve dans la plupart des cas. Il est responsable d'une mobilité insuffisante du voile, qui ne joue pas son rôle de clapet isolant le nez de la bouche. Ces anomalies entraînent chez le petit enfant des troubles lors de la déglutition et, plus tard, des difficultés orthophoniques.

- Les enfants affectés par la délétion 22q11 peuvent présenter des caractéristiques particulières du visage qui sont très variables d'un enfant à l'autre et souvent peu marquées.

- D'autres malformations moins fréquentes se retrouvent également dans la délétion 22q11 telles que la déviation de la colonne vertébrale (scoliose) ou la présence d'un rein de petite

taille.

- De nombreuses autres malformations ont été rapportées dans la délétion 22q11. Elles ne concernent qu'un petit nombre de patients, mais leur caractère inhabituel peut parfois faire errer le diagnostic. Parmi ces anomalies peu communes, citons les malformations des pieds (pied-bot), les orteils ou doigts surnuméraires (polydactylie), les malformations du larynx ou des cordes vocales, les malformations vertébrales ou cérébrales.

Les problèmes d'alimentation et de croissance

- Chez le nouveau-né, on peut observer des troubles de l'alimentation qui sont présents dès les premiers jours. Les régurgitations par le nez et les difficultés de succion ou de déglutition sont dues aux anomalies du palais. Le reflux gastroœsophagien est fréquent.

- La courbe de croissance peut être ralentie pendant l'enfance et l'adolescence avec une taille plus petite que la moyenne mais, à l'âge adulte, la plupart des personnes porteuses de la délétion 22q11 ont une taille normale. A l'adolescence, certains enfants peuvent développer une obésité marquée. Le périmètre crânien est souvent légèrement inférieur à la norme pour l'âge.

Les problèmes endocriniens

Les enfants porteurs de la délétion 22q11, ont le plus souvent un taux de calcium anormalement bas dans le sang (hypocalcémie) durant les premières semaines de vie. Très rarement, cette hypocalcémie peut entraîner des convulsions à la naissance ou des crises d'épilepsie. Les problèmes de calcémie peuvent perdurer (moins de 5% des cas), ou réapparaître par moments tout au long de la vie, et notamment au cours des phases importantes de la croissance.

Les problèmes infectieux et immunitaires

- Des bronchites, des bronchiolites, des rhino-pharyngites, des sinusites et des otites à répétition sont plus fréquentes pendant la petite enfance que chez les enfants de la population générale mais disparaissent généralement avec l'âge. Elles sont favorisées par les dysfonctionnements des muscles du palais. Dans certains cas, elles accompagnent un déficit des capacités de l'organisme à se défendre contre les infections (déficit immunitaire).

- Des maladies auto-immunes, maladies où le système immunitaire s'attaque aux organes et tissus de l'individu lui-même, sont possibles dans une minorité de cas : polyarthrite chronique évolutive (PCE) juvénile, vitiligo, hyperthyroïdie (maladie de Graves), hypothyroïdie.

Les problèmes psychomoteurs

- Une diminution du tonus musculaire (hypotonie) peut être à l'origine d'un retard moteur dans la petite enfance.

- Des difficultés d'apprentissage, de mémorisation et un déficit d'attention sont très fréquemment rencontrés. Environ 80% des enfants porteurs de la délétion 22q11 présentent un déficit intellectuel léger à modéré. Les enfants porteurs de la délétion 22q11 ont une difficulté à manipuler les petits objets et présentent une certaine lenteur dans la réalisation des actions.

- Les difficultés d'expression sont pratiquement constantes. Même en l'absence de déficit intellectuel, le langage apparaît en retard, souvent après trois ans (70% des cas). Les progrès ultérieurs sont rendus difficiles par les troubles de l'articulation secondaires au mauvais fonctionnement du voile du palais (insuffisance vélaire), rendant le discours peu intelligible en l'absence de rééducation orthophonique.

Les troubles du comportement

- Des troubles du comportement sont fréquemment présents et s'ajoutent aux difficultés d'apprentissage liées au déficit intellectuel : déficit d'attention, hyperactivité, troubles obsessionnels compulsifs, timidité et difficultés relationnelles. A l'adolescence ou à l'âge adulte, des troubles psychiatriques surviennent dans 10 à 15% des cas, souvent de façon brutale : bouffées délirantes, schizophrénie, dépression.

Bien que la liste de ces anomalies soit longue (plus de 180 anomalies différentes), elles ne concernent qu'un nombre très restreint de cas, ce qui montre la grande variabilité de cette affection et rend difficile la prise en charge. Dans certains cas les manifestations de la délétion 22q11 peuvent être tellement légères ou peu spécifiques, qu'elles passent inaperçues.

Les différentes appellations de la délétion 22q11 découlent de l'expression variable de celle-ci. Avant la découverte de la délétion en 1994, on pensait qu'il s'agissait de maladies distinctes. La dénomination syndrome de DiGeorge désigne les formes les plus sévères de la délétion 22q11, visibles dès la naissance. Cette forme associe des malformations cardiaques, un déficit immunitaire marqué et une hypocalcémie. La dénomination syndrome vélo-cardio-facial (ou syndrome VCF, ou encore syndrome de Shprintzen), correspond à la forme la plus habituelle : insuffisance vélaire (V), malformation cardiaque (C), aspect particulier de la face (F). En l'absence de malformation significative à la naissance (ou si leur présence n'a pas attiré l'attention), le syndrome de Shprintzen est habituellement diagnostiqué dans l'enfance devant les problèmes orthophoniques et les difficultés d'apprentissage. L'appellation CATCH22 (acronyme pour *Cardiac-Abnormal face-Thymus-Cleft palate-Hypocalcemia*), inventée en 1994, lorsque la cause du syndrome de Shprintzen a été identifiée, est désormais abandonnée : ce nom, qui fait écho au titre d'un roman de Joseph Heller, est jugé blessant par les Anglo-Saxons.

La dénomination délétion 22q11 est actuellement la plus appropriée.

● Comment expliquer les symptômes ?

De nombreuses fonctions du corps peuvent être affectées dans la délétion 22q11 et la plupart des manifestations de ce syndrome restent inexplicables.

La concentration de calcium sanguin (calcémie) est régulée par les glandes parathyroïdes situées dans le cou près de la glande thyroïde. Chez de nombreuses personnes porteuses de la délétion 22q11, ces glandes ne se sont pas développées correctement (hypoparathyroïdie) et produisent une quantité insuffisante d'une hormone, la parathormone (ou PTH). La PTH règle la quantité de calcium présente dans le sang. Une quantité anormalement basse de calcium dans le sang (hypocalcémie) est à l'origine des rares cas de convulsions chez les nouveau-nés, et, chez les plus grands, de plaintes variées : douleurs musculaires vagues, crampes, tétanie, constipation, ballonnements.

Le thymus est une glande située dans le thorax, devant le cœur. Elle joue un rôle important, jusqu'à la puberté, dans la fabrication des lymphocytes T, cellules impliquées dans les défenses immunitaires de l'organisme. Un thymus peu développé voire absent conduit à un déficit immunitaire à l'origine d'infections récidivantes.

● Quelle est son évolution ?

L'évolution de la délétion 22q11 est dominée par les troubles de l'apprentissage. L'espérance de vie est rarement menacée (sauf dans les rares cas de malformations sévères) et les per-

sonnes porteuses de cette anomalie ont généralement une espérance de vie normale.

Les épisodes d'hypocalcémie disparaissent spontanément, dans la plupart des cas, après quelques mois. Ils peuvent néanmoins persister, ou réapparaître chez les individus plus âgés.

Durant l'enfance, les infections peuvent être sévères chez une minorité de cas et entraîner un risque vital. En règle générale, les problèmes infectieux diminuent et, souvent, disparaissent avec le temps.

Les anomalies cardiaques sont habituellement opérables. Dans la plupart des cas, la chirurgie permet de corriger l'anomalie congénitale. Dans certains cas, les enfants opérés gardent une susceptibilité aux infections du cœur (endocardite), surtout lorsque le chirurgien a dû placer des éléments artificiels, ou lorsque la malformation n'est pas totalement réparée. Certaines malformations, heureusement rares, ne peuvent pas être corrigées. Ces anomalies graves sont plus ou moins bien tolérées, et peuvent dans certains cas, évoluer défavorablement et conduire au décès.

Certaines complications (hypo- ou hyperthyroïdie en particulier) peuvent apparaître tout au long de la vie.

Les troubles psychiatriques représentent une complication majeure de la délétion 22q11 mais sont exceptionnels avant l'adolescence.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de la délétion 22q11 ?

Les médecins évoquent le diagnostic à partir des manifestations de la délétion 22q11 et plus particulièrement en présence de plusieurs anomalies typiques et fréquentes: anomalie cardiaque, malformation du palais, dysfonctionnement des muscles du palais (insuffisance vélaire), hypocalcémie, infections, difficultés d'apprentissage.... Le diagnostic est fait parfois très tardivement, chez l'adulte, lorsque les manifestations sont peu sévères ou peu visibles. Ce sont alors généralement les caractéristiques du visage associées à des troubles de l'apprentissage mis en évidence par l'interrogation de la personne, qui permettront de poser le diagnostic. Dans certains cas, le diagnostic pourra être fait chez un adulte parent d'un enfant porteur d'une délétion 22q11, à la suite de l'examen systématique de ses chromosomes, réalisé dans le cadre d'une consultation de génétique.

Une simple prise de sang permet de confirmer le diagnostic : à la demande du médecin, la délétion est recherchée spécifiquement dans le prélèvement sanguin. Le laboratoire réalise un examen des chromosomes (caryotype), puis recherche la délétion par une technique appelée « hybridation *in situ* fluorescente » ou FISH. Ce test est spécifique de la délétion 22q11. Cette dernière ne se voit pas lorsqu'on fait un caryotype standard.

● Peut-on confondre cette pathologie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Les manifestations cliniques de la délétion 22q11 sont très nombreuses. Occasionnellement, la présence d'une anomalie rare peut induire les médecins en erreur. Dans quelques cas, le peu de signes spécifiques peut faire errer le diagnostic, l'enfant étant présenté comme ayant un retard psychomoteur, un retard de langage ou un problème orthophonique isolé. L'aspect du visage, associé au petit périmètre crânien, peut faire penser aux séquelles

d'une exposition in utero à l'alcool (syndrome d'alcoolisation fœtale). D'autres anomalies chromosomiques (en particulier une délétion du bras p du chromosome 10), un diabète sucré maternel ou une exposition à l'acide rétinoïque pendant la vie embryonnaire peuvent donner les manifestations cliniques de la forme néonatale grave de la délétion 22q11 (syndrome de DiGeorge).

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

Dans plus de 90% des cas, la délétion 22q11 est une anomalie chromosomique sporadique. Dans les 10% de cas familiaux, elle est à transmission autosomique dominante. Une personne porteuse de cette anomalie a donc 50% de risque de la transmettre à ses enfants, quelque soit leur sexe.

Lorsque aucun des parents n'est porteur de la délétion 22q11, le risque d'avoir un second enfant atteint est de 1%. En effet, dans 1% des cas, la délétion peut être présente au niveau des glandes reproductrices d'un des deux parents (ovaire, testicule), alors que l'examen des chromosomes des cellules du sang est normal. C'est ce qu'on appelle une mosaïque germinale. La délétion 22q11 peut alors réapparaître chez un deuxième enfant de la fratrie alors que l'absence d'antécédent familial était en faveur d'une anomalie accidentelle.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Le diagnostic prénatal est techniquement réalisable. Il consiste à vérifier la présence de la délétion sur les chromosomes du fœtus. Ce test est réalisé sur les villosités chorales du trophoblaste, le tissu embryonnaire qui va former le placenta (et possède les mêmes chromosomes que l'embryon). La biopsie de trophoblaste se fait entre 10 et 12 semaines d'aménorrhée. On peut également faire le diagnostic sur les cellules amniotiques prélevées par amniocentèse (ponction du liquide dans lequel se développe le fœtus) à 16 semaines d'aménorrhée. Ces examens comportent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la ponction, qu'il convient de discuter en consultation de génétique au préalable.

Le diagnostic prénatal sur trophoblaste peut être proposé si l'un des parents est porteur de l'anomalie 22q11. L'examen sur liquide amniotique est proposé aux couples qui ont déjà un enfant atteint, même dans le cas d'une délétion 22q11 *de novo* (en raison du risque de mosaïque germinale). Enfin, si une malformation cardiaque est détectée *in utero* chez le fœtus, l'examen sur liquide amniotique sera également proposé. Si la délétion 22q11 est mise en évidence par le diagnostic prénatal, il reste cependant impossible de prédire la sévérité des problèmes d'apprentissage, ou des autres complications inaccessibles à l'échographie. Un parent porteur d'une forme discrète de l'affection peut avoir un enfant atteint d'une forme sévère.

● Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Une enquête familiale réalisée par un médecin généticien est conseillée : un dépistage par la technique FISH doit être systématiquement proposé aux parents d'enfants porteurs d'une délétion 22q11, les manifestations de l'anomalie pouvant être légères et passer inaperçues.

Les frères et sœurs, qui ne sont pas porteurs de la délétion 22q11, n'ont pas plus de risque que la population générale d'avoir des enfants porteurs de cette anomalie.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Il n'existe pas de traitement capable de corriger le défaut génétique et de reconstituer le segment de chromosome manquant. Cependant, une prise en charge précoce et pluridisciplinaire est requise ainsi qu'un suivi à long terme.

- Des examens cardiaques comprenant une échocardiographie sont indispensables dès le diagnostic afin de dépister toute anomalie du cœur. Selon les cas, une simple surveillance sera proposée, ou une correction chirurgicale de la malformation sera nécessaire.

- Si une fente palatine ou labiale est présente, elle pourra être opérée en chirurgie maxillo-faciale.

Une intervention chirurgicale au niveau du pharynx (pharyngoplastie) pourra éventuellement être envisagée si les troubles du langage sont importants et résistent à la prise en charge orthophonique.

- Un bilan immunitaire doit être effectué dans les premiers mois de l'enfant. La mesure du nombre de lymphocytes produits par le thymus (lymphocytes T) doit être réalisée lorsque le diagnostic est posé. Ce comptage peut amener une discussion sur l'opportunité des vaccinations obligatoires de la petite enfance (DTpolio, ROR, BCG...). Un suivi par un médecin immunologiste est indispensable. En cas d'infection grave, l'enfant devra être pris en charge en milieu spécialisé pour son suivi.

- Un bilan ORL est réalisé. Durant la petite enfance, en cas d'infections fréquentes, une antibiothérapie adaptée est indispensable. Les otites doivent être correctement soignées afin de ne pas entraîner de perte de l'audition. En cas d'otites à répétition qui ne guérissent pas totalement, la mise en place de drains tympaniques destinés à assécher l'oreille moyenne est souvent envisagée. Des baignades en piscine doivent être évitées, afin de limiter les risques d'otites. Pour les baignades en piscine, des précautions doivent être prises comme l'utilisation de bouchons auriculaires.

- Le dosage du calcium sanguin (calcémie) doit être réalisé dès le diagnostic posé. Même lorsque le taux sanguin initial est normal, il est recommandé de contrôler la calcémie très régulièrement les premières semaines de vie, puis une fois par an ou en cas de plaintes évocatrices (crampe, douleur musculaire, constipation...). Une supplémentation en calcium et en vitamine D et/ou l'administration d'hormone parathyroïdienne (chez le nouveau-né) est mise en place en cas d'hypocalcémie, afin de prévenir les crampes et les convulsions.

- La fonction de la thyroïde devra être contrôlée chaque année, par une prise de sang. En cas d'hypothyroïdie ou d'hyperthyroïdie, un traitement adapté sera mis en place par un endocrinologue pédiatre.

- Une radiographie du thorax et une échographie rénale sont préconisées au moment du diagnostic, pour la mise en évidence des anomalies vertébrales et rénales.

- En cas de scoliose, une prise en charge régulière par un kinésithérapeute est indispensable. En fonction de sa sévérité et de son évolutivité, cette prise en charge pourra être complétée par un traitement orthopédique (corset, chirurgie). Ce type d'intervention reste

toutefois exceptionnel dans la délétion 22q11.

- Dans les cas de trouble de la déglutition, le recours à une sonde gastrique permettra l'alimentation du nouveau-né. Des traitements médicamenteux adaptés permettront de limiter les reflux gastroœsophagiens et les problèmes de constipation.

- Les troubles des apprentissages nécessitent une prise en charge rééducative associant orthophoniste, psychomotricien et psychologue. Le traitement des troubles de la parole et plus particulièrement de l'articulation est pris en charge par un orthophoniste ou un logopédiste le plus tôt possible (dès l'âge de 1 an). Les troubles majeurs du comportement nécessitent parfois une prise en charge spécifique par un pédopsychiatre, éventuellement assortie d'un traitement médicamenteux.

● Quels sont les risques du traitement ?

A long terme, une supplémentation en calcium augmente le risque de calculs rénaux et doit donc être suivie régulièrement par un endocrinologue. Toute intervention chirurgicale est potentiellement à risque mais celui-ci n'est pas augmenté chez les porteurs de la délétion 22q11.

● Comment faire suivre son enfant ?

Le pédiatre ou le généticien organisera la prise en charge pluridisciplinaire en fonction des manifestations de cette anomalie génétique.

En fonction de l'existence d'anomalies associées, le suivi pourra être multidisciplinaire : cardiopédiatre (suivi pré- et post-chirurgical), orthopédiste (en cas de scoliose), immunologiste, endocrinologue.

Le calcium et les hormones thyroïdiennes doivent être dosés chaque année. En cas de supplémentation chronique avec du calcium, la fonction rénale devra être contrôlée régulièrement (examen d'urine et de sang, échographie rénale).

Des examens cliniques et neurologiques réguliers sont nécessaires. L'appréciation du développement général et, plus particulièrement, du développement du langage doit faire partie du bilan pédiatrique systématique. Un examen ORL et un bilan orthophonique doivent être réalisés régulièrement et plus particulièrement en cas d'otites à répétition. Les performances scolaires et les capacités intellectuelles sont également évaluées tout au long de l'enfance et l'adolescence. L'implication des parents et de l'entourage dans la prise en charge précoce de l'enfant porteur de la délétion 22q11 est primordiale pour un développement psychomoteur optimal.

En cas de troubles du comportement ou de troubles psychiatriques, une consultation chez un psychologue ou un psychiatre est conseillée et un suivi à long terme permettra de limiter ces manifestations.

A l'âge adulte, la surveillance doit être maintenue, en particulier sur le plan du calcium, du fonctionnement de la thyroïde, du dépistage des maladies auto-immunes et des troubles psychiatriques, qui peuvent apparaître à tout âge.

● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Un soutien psychologique peut être utile aussi bien pour l'enfant porteur de la délétion 22q11 que pour l'entourage, parents et frères et sœurs.

● Quelles sont les conséquences de cette pathologie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Durant l'enfance ou l'adolescence, les individus porteurs de la délétion 22q11 peuvent présenter une timidité excessive et des difficultés à communiquer. Il est donc important de favoriser leur intégration sociale avec les autres enfants du même âge et les faire participer à des activités collectives (sportives, culturelles, associatives...).

Dans la majorité des cas, les enfants porteurs de la délétion 22q11 s'intègrent dans une scolarité normale avec un soutien complémentaire ou dans des classes adaptées (CLISS, CEGPA, EPI). Cependant, les difficultés de langage et un rythme d'apprentissage plus lent que la moyenne peuvent conduire à orienter l'enfant vers un enseignement spécialisé (IME, IMP). Le déficit intellectuel, s'il est présent, n'empêche pas une bonne intégration sociale dans la majorité des cas. L'apparition de troubles psychiatriques peut avoir des conséquences à la fois sur la vie familiale, sociale et professionnelle et doivent donc être rapidement pris en charge pour en limiter les conséquences.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Actuellement, de nombreuses études sont en cours pour déterminer si des gènes sont plus particulièrement impliqués dans certaines manifestations de la délétion 22q11 comme le gène *TBX1*. Des gènes impliqués dans les troubles du comportement et les problèmes psychiatriques associés à la délétion 22q11 font également l'objet de recherche très active.

● Où obtenir des informations complémentaires ? Comment entrer en relation avec d'autres personnes porteuses de cette anomalie génétique ?

En contactant les associations consacrées à cette anomalie génétique. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orpha.net).

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orpha.net

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Alain Verloes

Centre de Référence des anomalies
du développement embryonnaire d'origine
génétique

Hôpital Robert Debré, Paris

Professeur Nicole Philip

Centre de Référence des syndromes
dysmorphiques avec retard mental

Hôpital d'adultes de la Timone, Marseille

Génération 22

