

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

**Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

## **Syndrome de microduplication 7q11.23**

**Décembre 2019**

**CHU de Lyon - Centre de Référence CLAD Sud-Est  
« Anomalies du développement et syndromes malformatifs avec ou sans  
Déficience Intellectuelle de causes Rares »**

**CHU de Marseille - Centre de Référence – site constitutif, CLAD Sud-Est  
« Anomalies du développement et syndromes malformatifs avec ou sans  
Déficience Intellectuelle de causes Rares »  
Filière AnDDI-Rares**

# Sommaire

<b>Synthèse à destination du médecin traitant .....</b>	<b>3</b>
<b>1. Introduction et caractéristique de la maladie .....</b>	<b>3</b>
<b>2. Diagnostic.....</b>	<b>3</b>
<b>3. Prise en charge .....</b>	<b>4</b>
<b>4. Rôle du médecin traitant.....</b>	<b>4</b>
<b>5. Informations et contacts utiles.....</b>	<b>4</b>

# Synthèse à destination du médecin traitant

## 1. Introduction et caractéristique de la maladie

Le syndrome de microduplication 7q11.23 (syndrome dup7q11.23) est une maladie génétique rare avec une prévalence estimée à environ 1/13,000-20,000 (omim.org).

Le syndrome est lié à la présence d'un remaniement chromosomique de type trisomie partielle d'un segment du chromosome 7 :

- au niveau de la région 7q11.23
- d'une taille généralement comprise entre 1.5 et 1.8Mb
- contenant 26 à 28 gènes.

Une personne porteuse de la duplication a un risque de 50 % de la transmettre, à chaque conception.

Le syndrome de microduplication 7q11.23 est principalement caractérisé par :

- Une morphologie faciale particulière conférant à tous les individus un air de ressemblance ;
- Des anomalies cardiovasculaires à type de dilatation de l'aorte ascendante chez environ la moitié des patients, qui peuvent être mises en évidence dès l'enfance ;
- Des troubles neurologiques (hypotonie, troubles de la marche, épilepsie) ;
- Un retard de langage et des troubles de l'expression orale ;
- Des troubles du comportement et des interactions sociales (troubles anxieux, phobie sociale, mutisme sélectif, TDAH, troubles du spectre autistique) ;
- Des capacités cognitives variables ;
- Des troubles digestifs se manifestant par un reflux, des difficultés alimentaires dans l'enfance et une constipation ;
- Des malformations congénitales chez environ un tiers des patients.

Le phénotype est caractérisé par une grande variabilité inter et intrafamiliale.

## 2. Diagnostic

Le syndrome dup7q11.23 est généralement découvert dans le cadre d'un bilan réalisé en raison :

- D'un décalage des acquisitions psychomotrices et notamment d'un retard de langage ;
- De difficultés des apprentissages ;
- De troubles du comportement comme des TSA.

Le diagnostic peut être évoqué cliniquement devant :

- Une dysmorphie faciale évocatrice ;
- La présence éventuelle d'une dilatation aortique.

L'anomalie chromosomique (microduplication hétérozygote d'une partie du bras long du chromosome 7, au niveau de la région 7q11.23) est mise en évidence sur une Analyse Chromosomique sur Puce à ADN (ACPA). Cette anomalie n'est pas visible sur un caryotype standard.

Dans environ un quart des cas, la duplication est héritée d'un parent.

En l'absence d'antécédent familial, ce diagnostic est rarement posé en prénatal, compte tenu de l'absence de signe d'appel spécifique.

En cas d'antécédent familial de dup7q11.23, un diagnostic prénatal peut être réalisé après l'avis d'un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN).

### 3. Prise en charge

La prise en charge du patient (médicale, paramédicale et sociale) est globale et repose sur une coopération pluridisciplinaire, entre le généticien clinicien ou le pédiatre d'un Centre de référence ou de compétence des Anomalies du Développement.

Sur le plan somatique, les enjeux principaux sont la mise en place d'une surveillance cardiaque continue incluant la surveillance échographique du diamètre de l'aorte ainsi que la prise en charge thérapeutique éventuelle, la gestion active de la constipation, le suivi d'autre(s) éventuelle(s) anomalie(s) malformative(s) associée(s) (notamment au niveau rénal).

La prise en charge des troubles cognitifs et comportementaux implique les médecins (généticien, neuropédiatre, gastro-entérologue, ORL, psychiatre), les professionnels non-médicaux (orthophoniste spécialisé en communication alternative, psychomotricien, ergothérapeute, orthoptiste, kinésithérapeute, psychologue, neuropsychologue, ...), les centres de ressources autisme pour un bilan des TSA, les centres de référence des troubles d'apprentissage et du langage et les équipes éducatives. Elle doit tenir compte des particularités comportementales et des interactions sociales typiques du syndrome.

Une rééducation précoce est indispensable avec la mise en place d'un projet de vie coordonné (rééducatif, éducatif, social et professionnel). Le maintien d'un accompagnement à l'âge adulte est nécessaire.

### 4. Rôle du médecin traitant

Le rôle du médecin traitant consiste à assurer :

- La confirmation diagnostique par un Centre de référence ou de compétence Maladies Rares ;
- Le suivi médical et, si besoin, adresser le patient vers un Centre de référence ou de compétence ; veiller à ce que le suivi soit réalisé par une équipe habilitée ;
- La surveillance des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes.

### 5. Informations et contacts utiles

Informations utiles :

- Sites Orphanet : <http://www.orpha.net>
- Site Genetics Home Reference : <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/7q1123-duplication-syndrome>
- Site de la filière de santé AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/> et carte urgence disponible auprès des Centres de référence pour les anomalies du développement et les syndromes malformatifs (Filière AnDDI-Rares)

**Associations de patients :**

- Valentin APAC : <https://www.valentin-apac.org/>
- Seconde Vie : <https://www.facebook.com/Seconde-vie-292375974301362/>