

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Délétion 10q26

CHU de Reims

**Centre de référence Anomalies du Développement et Syndromes
Malformatifs de l'Interrégion Est**

Filière AnDDI-Rares

ARGUMENTAIRE DU PNDS

Novembre 2022

**Coordonnateur : Pr Martine DOCO-FENZY et rédacteur associé
Dr Céline POIRSIER**

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence du CHU de Reims. Il a servi de base à l'élaboration du PNDS syndrome de la deletion 10q26. Le PNDS est téléchargeable sur le site du centre de référence et de la filière AnDDI-Rares.

Sommaire

Liste des abréviations.....	3
Préambule.....	5
Méthode de travail.....	6
Rédaction du PNDS	6
Argumentaire.....	7
1 Recherche documentaire.....	7
1.1 Bases de données bibliographiques	7
1.2 Sites internet	7
1.3 Stratégie de recherche	7
1.4 Critères de sélection des articles	8
2 Argumentaire sur le PNDS de la délétion 10q26.....	18
2.1 Analyse critique et synthèse des données	19
Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles.....	24
Annexe 2. Liste des participants.....	26
Références bibliographiques.....	27

Liste des abréviations

ACPA	Analyse Chromosomique sur Puce à ADN
ADN	Acide Désoxyribonucléique
AESH	Accompagnement d'Elève en situation de handicap
AJPP	Allocation Journalière de Présence Parentale
AS	Assistante Sociale
ALD	Affection de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
CAMSP	Centre d'Action Médico-Sociale Précoce
CIA	Communication Inter-Atriale
CIV	Communication InterVentriculaire
CAA	Communication Alternative Améliorée ou Augmentée
CMPP	Centre Médico Psycho Pédagogique
CPDPN	Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
CRA	Centre de ressource autisme
CRMR (-AD)	Centre de Référence Maladies rares (- Anomalies du Développement)
DI	Déficiência Intellectuelle
DSD/VSD	Développement Sexuel Different/ Variation of Sex Development
EEG	ÉlectroEncéphaloGramme
ERHR	Équipes Relais Handicap Rares
ETP	Éducation Thérapeutique du Patient
FAM	Foyer d'accueil Médicalisé
FISH	Fluorescence In Situ Hybridization : L'hybridation in situ en fluorescence
FO	Foyer occupationnel
HAS	Haute Autorité de Santé
IMC	Indice de Masse Corporelle
IME	Institut Médico-Éducatif
IMG	Interruption Médicale de Grossesse
IMPro	Institut Médico-Professionnel
Inv dup	Inverted Duplication
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
MAS	Maison d'Accueil Spécialisé
Mb	Mégabase
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
MLPA	Multiplex Ligation dependent Probe Amplification
PAG	Petit Poids pour l'Âge Gestationnel
PC	Périmètre Crânien

PCR	Polymérase Chain Reaction : réaction de polymérisation en chaîne
qPCR	Quantitative Polymerase Chain Reaction : PCR quantitative / Quantitative Polimérase Chain Reaction
PEA	Potentiels Évoqués Auditifs
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
RCIU	Retard de Croissance Intra-Utérin
RGO	Reflux Gastroœsophagien
SAMSAH	Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés
SAVS	Service d'Accompagnement à la Vie Sociale
SESSAD	Service d'Éducation Spécialisée et de Soins à Domicile
TSA	Trouble du spectre autistique
ULIS	Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire
VD	Ventricule Droit

Préambule

Le PNDS sur le syndrome **de la délétion 10q26** a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Méthode de travail

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est celle des « Recommandations pour la pratique clinique »¹. Elle repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critiques de la littérature médicale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le thème du PNDS.

Rédaction du PNDS

Un groupe de rédaction est constitué par les coordonnateurs, des spécialistes et un représentant d'association de patients. Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, le groupe de rédaction rédige une première version du PNDS qui est soumise à un groupe de lecture multidisciplinaire et multiprofessionnel. Il est composé de professionnels de santé, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique ou d'écoles de pensée diverses, d'autres professionnels concernés et de représentants d'associations de patients et d'usagers. Il est consulté par mail/visio/téléphone et donne un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS. Les commentaires du groupe de lecture ont été analysés et discutés par le groupe de rédaction qui a rédigé la version finale du PNDS.

¹ Cf. Les recommandations pour la pratique clinique - Base méthodologique pour leur réalisation en France. Anaes, 1999.

Argumentaire

1 Recherche documentaire

1.1 Bases de données bibliographiques

La recherche documentaire via pubmed, a été réalisée en en utilisant successivement les **mots clefs** suivants :

- Délétion 10qter ;
- Deletion 10q26 ;
- Monosomy 10q26 ;
- Distale Deletion 10q26 ;
- Terminal 10q26 deletion.

Période de recherche : Analyse de la bibliographie via PUBMED sur les articles de 1975-2022.

1.2 Sites internet

La recherche documentaire via google, a été réalisée en en utilisant successivement les **mots clefs** suivants :

- Délétion 10qter ;
- Deletion 10q26 ;
- Monosomy 10q26 ;
- Distale Deletion 10q26 ;
- Terminal 10q26 deletion.

1.3 Stratégie de recherche

Tableau : Stratégie de recherche documentaire

Thème / mot(s) clé(s)	Période 1975-2022	Nombre total de références obtenues	Nombre d'articles analysés	Nombre d'articles retenus
Délétion 10qter	1983-2008	12	12	12
Délétion 10q	1978-2008	10	10	10
Deletion 10q26	1979-2021	13	13	13
Deletion 10q26.1	2015-2021	2	2	2
Délétion 10q26.2	2016	1	1	1
Deletion 10q26.3	2015-2021	5	5	5
Autres		13	13	1
TOTAL		56	56	44

1.4 Critères de sélection des articles

Les publications détaillées dans le tableau sont les publications qui au sein de toutes les publications consultées ont été utilisées pour la rédaction du PNDS.

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Unique 10q25 and 10q26	Revue et synnthese des observations	2004 a 2009	Oui	Oui	69 patients international	Document diffusé sur internet
Faure Conter C, Brindusa Gorduza D, Mure P.Y, Pracros J.P, Mouriquand P, Bouvattier C, Siffroi J.P, Plotton I, Gay C.L, Cools M, Dijoud F. Atypie du développement génital et risque tumoral : synthèse de la réunion scientifique du 25 mai 2018 organisée par le « Centre de référence des maladies rares du développement génital du fœtus à l'adulte », Bull Cancer 2019; 106: 461–467	Revue et synnthese des observations	2018-2019	Oui	Non		Développement genital

* date de début et fin de la recherche, bases de données, mots clés renseignés

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature : signes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Lewandowski RC Jr, et al., Partial deletion 10q. Hum Genet. 1978 Jun 27;42(3):339-43		Partial deletion 10q	1978	1 case		Signes cliniques
C Turleau et al., Monosomy 10qter. Hum Genet. 1979 Apr 5;47(3):233-7.		Monosomy 10q26-10qter	1979	1 case		Signes cliniques

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature : signes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
G Evans-Jones et al., A further case of monosomy 10qter. Clin Genet. 1983 Sep;24(3):216-9. doi: 10.1111/j.1399-0004.1983.tb02242.x. PMID: 6194924.		Monosomy 10qter	1983	1 case		Signes cliniques
L Mehta et al., Behaviour disorder in monosomy 10qter. J Med Genet. 1987 Mar;24(3):185-6. doi: 10.1136/jmg.24.3.185. PMID: 3573005; PMCID: PMC1049957.		10qter	1987	1 cas caucasien		Signes cliniques
Wulfsberg EA, Weaver RP, Cunliffe CM, Jones MC, Jones KL. Chromosome 10qter deletion syndrome: a review and report of three new cases. Am J Med Genet. 1989 Mar;32(3):364-7.	Revue	10qter	1989	3 cases		Signes cliniques neonatal
R Kogasaka M. Terminal deletion of chromosome 10q and its clinical features. Acta Paediatr Jpn. 1990 Feb;32(1):83-7. doi: 10.1111/j.1442-200x.1990.tb00788.x. PMID: 2109493.		Terminal 10q	1989	1 case japonais		Signes cliniques
F Greenberg et al., Further delineation of the monosomy 10q syndrome. Proc Greenwood Genet Center 1989; 8: 275–279.		Monosomy 10q	1989	1 cas		Signes cliniques
M Gorinati et al., L. Terminal deletion of the long arm of chromosome 10: case report and review of the literature. Am J Med Genet 1989; 33 (4): 502–504.		Terminal long arm	1989	1 cas caucasien		Signes cliniques

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature : signes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
JP Fryns et al., Severe midline fusion defects in a newborn with 10q26----qter deletion. Ann Genet. 1989;32(2):124-5		Deletion 10q26	1989	1 cas		Signes cliniques déficit ligne médiane
Kogasaka R, Morohoshi T, Sawada Y, Fujiwara M. Terminal deletion of chromosome 10q and its clinical features. Acta Paediatr Jpn 1990; 32 (1): 83–87.	Revue	Terminal long arm	1990	1 cas caucasien		Signes cliniques
Schrander-Stumpel C, Fryns JP, Hamers G. The partial monosomy 10q syndrome: report on two patients and review of the developmental data. J Ment Defic Res 1991;35 (3): 259–267.	Revue	Monosomy 10q	1991	2 cases caucasien		Signes cliniques
M Teyssier et al., Monosomy 10qter: a new case. J Med Genet. 1992 May;29(5):342-3.		Monosomy 10q	1992	1 case		Signes cliniques
J Turk et al., The psychiatric, psychological and behavioural functioning of a boy with terminal deletion of the long arm of chromosome 10. Dev Med Child Neurol 1993; 35 (5): 439–448.	Revue	Terminal deletion 10q	1993	1 case report		Signes cliniques Behaviour and psychiatrie
Wilkie AO, Campbell FM, Daubeney P et al. Complete and partial XY sex reversal associated with terminal deletion of 10q: report of 2 cases and literature review. Am J Med Genet 1993; 46 (5): 597–600.	Revue	Terminal long arm	1993	2 cas		XY, Sexe reversal (DSD)
P Petit et al., Terminal deletion of chromosome 10q26: delineation of two		10q26	1998	2 cas		Signes cliniques

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature : signes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
clinical phenotypes. Genet Couns. 1998;9(4):271-5.						
A Mutoh et al., Long arm deletion of chromosome 10 in a boy with monorchidism. Scand J Urol Nephrol. 1999 Feb;33(1):77-8.		Terminal long arm	1999	1 case		Monorchidism
S Tanabe et al., Terminal deletion of chromosome 10q: clinical features and literature review. Pediatr Int 1999; 41 (5): 565–567	Revue	Deletion 10q	1999	Japonaise 1 case		Signes cliniques
Waggoner DJ et al., Partial monosomy of distal 10q: three new cases and a review. Am J Med Genet. 1999 Sep 3;86(1):1-5.		Distal 10q	1999	3 case		Signes cliniques
Irving M, Hanson H, Turnpenny P, Brewer C, Mackie Ogilvie C, Davies A, Berg J. Deletion of the Distal Long Arm of Chromosome 10; Is There a Characteristic Phenotype? A Report of 15 De Novo and Familial Cases. American Journal of Medical Genetics 123A:153–163 (2003)	Revue	Distal long arm	2003	15 cas caucasiens dont 8 familiaux		Définition du syndrome
S Scigliano et al., Terminal deletion of the long arm of chromosome 10. Clin Genet. 2004 Apr;65(4):294-8. PMID: 15025722	Revue	Terminal long arm	2004	2 cas		Signes cliniques Mégavessie
W Courtens et al., A subterminal deletion of the long arm of chromosome 10: a clinical report and review. Am J Med Genet A. 2006 Feb 15;140(4):402-9.	Revue	Distal long arm	2006	1 cas		Signes cliniques comportement

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature : signes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
M Piccione et al., 10qter deletion: A new case. Am J Med Genet Part A 146A:2435–2438.	Revue	10qter	2008	1 case		Syndrome malformatif
T Ogata et al., Genetic evidence for a novel gene(s) involved in urogenital development on 10q26. Kidney Int. 2000 Dec;58(6):2281-90.	Gène candidat	10q26	2000	8 cas		Anomalies urogénital
Wu KH et al., Monosomy of chromosome 10q26 with mild psychomotor retardation: report of one case. Acta Paediatr Taiwan. 2002 May-Jun;43(3):153-6.		10q26	2002	1 case		Signes cliniques
CM Stanton et al., The chromosome 10q26 susceptibility locus in age-related macular degeneration. Adv Exp Med Biol. 2012;723:365-70.		10q26	2012			DMLA
A Vera-Carbonell et al., Clinical comparison of 10q26 overlapping deletions: delineating the critical region for urogenital anomalies. Am J Med Genet A. 2015 Apr;167A(4):786-90.	Revue cartographie	10q26	2014	3 cas		Malformations urogénitales
Y.T. Chang et al., Chromosome 10q deletion del (10)(q26.1q26.3) is associated with cataract. Pediatr Neonatol. 2013 Apr;54(2):132-6.	Interstitielle	q26.1q26.3	2013	1 case		Signes cliniques Cataracte
Tanteles GA, Nikolaou E, Christou Y, Alexandrou A, Evangelidou P, Christophidou-Anastasiadou V, Sismani C,		10q26.3	2015	1 case, adulte, grecque		Signes cliniques Development pseudo normal

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature : signes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Papacostas SS. Mild Phenotype in a Patient with a De Novo 6.3 Mb Distal Deletion at 10q26.2q26.3. Case Rep Genet. 2015;2015:242891.						
M Tosur et al., Persistence of müllerian duct structures in a genetic male with distal monosomy 10q. Am J Med Genet A. 2015 Apr;167A(4):791-6.		Distal monosomy 10q	2015	1 cas		Persistence de reliquats mullériens Ambiguïté sexuelle
B Laudier et al., Molecular and clinical analyses with neuropsychological assessment of a case of del(10)(q26.2qter) without intellectual disability: Genomic and transcriptomic combined approach and review of the literature. Am J Med Genet A. 2016 Jul;170(7):1806-12.		10q26.2	2016	1 case		Pas de DI
Li Qinghong et al., Terminal 10q26.12 deletion is associated with neonatal asymmetric crying facies syndrome: a case report and literature review. Mol Cytogenet. 2021 Jul 13;14(1):36.	Revue Gènes candidats	10q26.12	2021	1 case		Signes cliniques Période néonatale
JF Yang et al., Bilateral anterior segment dysgenesis and persistent fetal vasculature associated with terminal 10q26 deletion. J AAPOS. 2021 Oct;25(5):309-311.		10q26	2021	1 cas		Signes cliniques Anomalie de la chambre antérieure Ophtalmologie

* date de début et fin de la recherche, bases de données, mots clés renseignés

Tableau 3. Revues systématiques de la littérature Cartographe SRO et gènes candidat						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
NJ Leonard et al., Terminal deletion of chromosome 10q at band 26.1: follow-up in an adolescent male with high-output renal failure from congenital obstructive uropathy. Am J Med Genet. 1999 Sep 10;86(2):115-7.	Gènes candidats ARMS2, HTRA1	10q26.1	1999	1 cas		Insuffisance rénale sur Uropathie obstructive
S Bagheri-Fam et al., Loss of Fgfr2 leads to partial XY sex reversal. Dev Biol. 2008 Feb 1;314(1):71-83.	Gène candidat FGFR2		2008	1 cas		XY réversion du sexe
ND Miller et al., Molecular (SNP) analyses of overlapping hemizygous deletions of 10q25.3 to 10qter in four patients: evidence for HMX2 and HMX3 as candidate genes in hearing and vestibular function. Am J Med Genet A. 2009 Feb 15;149A(4):669-80.	Gènes candidats HMX2 et 3	q25.3	2009	4 cas		
Yatsenko SA, Krue MC, Bader PI, Corzo D, Schuette J, Keegan CE, Nowakowska B, Peacock S, Cai WW, Peiffer DA, Gunderson KL, Ou Z, Chinault AC, Cheung SW. Identification of critical regions for clinical features of distal 10q deletion syndrome. Clin Genet 2009; 76: 54–62.	Revue Cartographie SRO	Distal 10q deletion	2009	5 cas		1 cas sexe reversal (DSD), gène DOCK1

Tableau 3. Revues systématiques de la littérature Cartographe SRO et gènes candidat						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Plaisancié J, Bouneau L, Cances C, Garnier C, Benesteau J, Leonard S, Bourrouillou G, Calvas P, Vigouroux A, Julia S, Bieth E. Distal 10q monosomy: new evidence for a neurobehavioral condition? Eur J Med Genet. 2014 Jan;57(1):47-53.	Gène CALY SRO	10q26	2014	4 cas		Comportement
AC Faria et al., Craniosynostosis in 10q26 deletion patients: A consequence of brain underdevelopment or altered suture biology? Am J Med Genet A. 2016 Feb;170A(2):403-409	Revue Cartographie SROs	10q26	2015	2 cas		Craniosynostose
N Chouair et al., 10q26.1 Microdeletion: Redefining the critical regions for microcephaly and genital anomalies. Am J Med Genet A. 2015 Nov;167A(11):2707-13	Cartographie SRO	10q26.1	2015	1 cas libanais		Microcephalie et Anomalies génitales
Shaobin Lin et al., Chromosome 10q26 deletion syndrome: Two new cases and a review of the literature. Mol Med Rep. 2016 Dec;14(6):5134-5140	Revue cartographie	10q26	2016	2 cases		Signes cliniques
M Lacaria et al., Expansion of the clinical phenotype of the distal 10q26.3 deletion syndrome to include ataxia and	Revue SRO I et SRO II	10q26.3	2017	4 cases		Ataxia and hyperemia hands and feet

Tableau 3. Revues systématiques de la littérature Cartographe SRO et gènes candidat						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
hyperemia of the hands and feet. Am J Med Genet A. 2017 Jun;173(6):1611-1619.						
F Lopes et al., Whole Gene Deletion of <i>EBF3</i> Supporting Haploinsufficiency of This Gene as a Mechanism of Neurodevelopmental Disease. Front Genet. 2017 Oct 9;8:143.	Revue Gène EBF3	10q26.3	2017	1 cas		Haploinsuffisance du Gène EBF3
E Nishi et al., Clinical spectrum of individuals with de novo EBF3 variants or deletions. Am J Med Genet A. 2021 Oct;185(10):2913-2921.	Identification de gènes candidats	10q26.3	2021	8 cases de variants		Haploinsuffisance du Gène EBF3
A Sutani et al., WDR11 is another causative gene for coloboma, cardiac anomaly and growth retardation in 10q26 deletion syndrome. Eur J Med Genet. 2020 Jan;63(1):103626.	Gène WDR11	10q26	2020	1 cas		Signes cliniques
Cherik F, Lepage M, Remerand G, Francannet C, Delabaere A, Salaun G, Pebrel-Richard C, Gouas L, Vago P, Tchirkov A, Goumy C. Further refining the critical region of 10q26 microdeletion syndrome: A possible involvement of <i>INSYN2</i> and <i>NPS</i> in the cognitive phenotype. Eur J Med Genet. 2021 Sep;64(9):104287.	Gènes candidats <i>INSYN2</i> , <i>NPS</i> SRO	10q26.2	2021	2 cas		Comportement

Tableau 4. Revues systématiques de la littérature Diagnostic différentiel

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Lukusa T, Fryns JP. Pure distal monosomy 10q26 in a patient displaying clinical features of Prader-Willi syndrome during infancy and distinct behavioural phenotype in adolescence. Genet Couns. 2000;11(2):119-26.	Diagnostic différentiel	10q26	2000	1 cas		Syndrome prader willi like
T Lukusa et al., Small terminal 10q26 deletion in a male patient with Noonan-like stigmata: diagnosis by cytogenetic and FISH analysis. Genet Couns. 2002;13(4):417-25.	Diagnostic différentiel	10q26	2002	1 cas		Noonan like

Tableau 5. Revues systématiques de la littérature Modèle animal

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	année	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
A Buniello et al., Headbobber: a combined morphogenetic and cochleosaccular mouse model to study 10qter deletions in human deafness. PLoS One. 2013;8(2):e56274.	Gènes candidats HMX3, HMX2		2013	souris		Modèle animal

2 Argumentaire sur le PNDS de la délétion 10q26

Le syndrome de la deletion 10q26 ou délétion distale du bras q du chromosome 10 (OMIM # 609625). Les signes prédominants sont des caractéristiques faciales, un retard des acquisitions, des malformations génito-urinaires et cardiaques. Moins de 150 patients ont été rapportés dans la littérature.

Le premier patient atteint d'une délétion de la région terminale du bras q du chromosome 10 (10qter) a été décrit en 1979 (Turleau et col. 1979). Les signes cliniques associés à la perte de segment distaux du bras long (q) du chromosome 10 ont ensuite été décrits. Il s'agit de délétions télomériques ou interstitielles, héritées ou *de novo*. Le segment 10q26 est le segment terminal, il comporte plus de 16 Mb avec des sous-régions (10q26.1, 10q26.2 et 10q26.3) et de nombreux gènes. Le syndrome de la délétion 10q26 est un ensemble hétérogène de signes associant en fonction de la localisation chromosomique des anomalies du développement, des particularités faciales, un retard de développement psycho-moteur, une déficience, une surdit , un retard de croissance pr  et/ou post-natal et des troubles du comportement, une anomalie cardiaque, une anomalie uro-g nital, et ou un d veloppement de sexe diff rent (DSD) ou une variation du d veloppement urog nital (VSD). La gravit  et les complications sont variables selon les sympt mes et comorbidit s associ es. Le d calage des acquisitions, les troubles du comportement et la d ficience intellectuelle sont pr sents   des degr s variables suivant les patients, mais tous necessiteront un soutien particulier tout au long de leur vie. En g n ral les enfants porteurs de d l tions de plus grande taille et ou de structure complexe (et donc d'un plus grand nombre de g nes d l t s) sont les plus s v rement affect s.

La r daction a  t  initi    la demande des familles par l'interm diaire de l'association Valentin-APAC.

Sous la coordination du Professeur M. DOCO-FENZY du d partement de g n tique du CHU de REIMS, un appel   collaboration a  t  lanc  et une cohorte nationale de patients pr sentant un syndrome de d l tion 10q26 a  t  constitu e afin d' tudier la relation g notype-ph notype des d l tions identifi es. Cette  tude a  t  r alis e via un appel   collaboration AnDDI-Rares : de mai 2020   mai 2021 ont  t  inclus 37 patients de 10 centres de g n tique Fran ais (CLERMONT-FERRAND, GRENOBLE, LYON, NICE, PARIS, REIMS, RENNES, ROUEN, STRASBOURG, TOULOUSE).

Les patients pr sentaient des d l tions totales, interstitielles ou des d riv s de translocations.

Parmi ces 37 patients, 3 patients pr sentaient des d riv s de translocations avec des ph notypes non concordants avec le syndrome de d l tion 10q26 et un patient n'avait pas de donn es cliniques disponibles. Ces 4 patients ont  t  exclus de l' tude portant la cohorte   33 patients.

Les donn es cliniques ont  t  recueillies via un formulaire envoy  aux g n ticiens cliniciens reprenant les diff rentes anomalies rapport es dans la litt rature. Une partie en r daction libre  tait  galement d di e afin de consigner les autres signes cliniques pr sent chez les patients et non rapport s dans la litt rature. Les caract ristiques g nomiques des d l tions pr sent es ainsi que les param tres g n raux des patients ont  galement  t  recueillis.

Cette  tude a fait l'objet d'un poster au s minaire europ en 2020 de l'European Society of Human Genetics intitul  « 10q26 deletion syndrome: a French cohort

study” (H.THORN et al.). La rédaction du PNDS a ensuite été coordonnée par le Pr M DOCO-FENZY et le Dr C POIRSIER.

Les signes cliniques sont hétérogènes. Les plus fréquents :

- Retard global du développement ;
- Retard de croissance ;
- Microcéphalie ;
- Traits du visage caractéristiques : face triangulaire, front large, oreilles bas implantées et mal ourlées, hypertélorisme, nez proéminent et lèvre supérieure fine ;
- Parfois : troubles du neurodéveloppement, surdité, malformations des membres, cardiaques, urogénitales.

Par ailleurs une revue de la littérature a été effectuée de 1978 à 2022.

La rédaction du PNDS repose sur ces éléments. Il est difficile de rédiger un guide de prise en charge devant le petit nombre de patients rapportés et la variabilité des signes cliniques. Ainsi le chapitre concernant les anomalies uro-génitales comportant notamment les DSD ou ambiguïté sexuelle ou VSD, a été rédigé d’après les données de la littérature mais avec les réserves concernant le débat actuel Français sur la définition du « genre » sexuel qui s’imposent. Il comporte une description des différentes malformations et des prises en charge possibles. Ces informations pourront évoluer dans le temps. Les décisions thérapeutiques seront prises en RCP éventuellement nationale.

2.1 Analyse critique et synthèse des données

Synthèse des données cliniques de notre cohorte et de la littérature.

PNDS Délétion 10q26 - Argumentaire

Growth parameter and Facial Dysmorphism						Literature
	(>8MB) (10q26.1- 10q26.3)	10q26.2- 10q26.3	10q26.1	10q26.2	10q26.3	
Short stature	10/15	0	1	2/3	2/4	12/20
Severe short stature	6/15	0	0	0	1/4	
Facial dysmorphism	15/15	4/5	1	2/2	5/5	19/20
Facial asymetry	0	0	0	2/2	1/5	8/16
Craniosynostosis	2/10	0	0	0	1/5	1/4
Microcephaly	5/10	1/5	1	2/2	1/5	6/18
Triangular shape face	6/9	2/5	1	2/2	3/5	7/14
Tall forehead	4/9	3/5	1	2/2	1/5	11/15
Ear anomalies	9/12	1/5	1	2/2	2/5	8/21
Large and prominent nose	5/12	1/5	0	1/2	3/5	17/21
Thin upper lips	5/12	2/5	0	2/2	2/5	13/19
Hypertelorism	5/12	2/5	0	1/2	3/5	4/22
Strabismus	10/16	4/5	1	1	2/6	13/16
Other	Hyperopia	0	2	0		
	Astigmatism	0	2			4
	Myopia		2			4
	Amblyopia	1				
	Alternating esotropia	1				
	Retrognathia	3			1	4/7
	Synophris	1			1	2
	Ogival palate	1	Heterochromia		High palate	Ogival palate

	Neurologic and behavioural abnormalities					Literature
	(>8MB) (10q26.1- 10q26.3)	10q26.2- 10q26.3	10q26.1	10q26.2	10q26.3	
Intellectual deficiency	10/11	7/7	1	2/2	3/4	20/23
Abnormal cerebral RMI	4/8	1/6	0	1/2	3/4	
Behaviour disorder	5/8	6/7	0	2/2	3/4	8/10
ADHD	1/7	5/6	1	2/2	2/4	
Concentration disorder	1/7	4/6	0	2/2	2/4	8/17
ASD	1/8	2/6	0	1/2	0/3	
Sleep disorder	2/8	3/6	0	1/2	2/4	
Anxiety disorder	4/8	4/7	0	1/2	2/4	
Neonatal hypotonia	7/10	4/7		0/1	1/2	6/17
Other	corpus callosum agenesis				1	
	vermis atrophy	1			1	
	balance disorder				1	
	cerebellar hypoplasia/aplasia			1	1	1/4
	Seizures	1		1		2
	global hypotonia	1				
	finger and hand motor difficulty	1				
	corpus callosum kyst or posterior fossa kysts	2				
	symptom of hemineglect	1				

PNDS Délétion 10q26 - Argumentaire

Cardiac malformations						Literature
	(>8MB) (10q26.1-10q26.3)	10q26.2-10q26.3	10q26.1	10q26.2	10q26.3	
Cardiac abnormalities	5/11	0/6	0	1	0/4	5/16
Patent ductus arteriosus	0/11	0/6	0	1	0/4	7/9
Ventricular septal defect	1/11	0/6	0	1	0/4	2/6
Left ventricular hypertrophy	1/11	0/6	0	1	0/4	
Other						
Auricular septal defect	2					1
Cardio-tuberosity malpositions	1					
Patent foramen ovale		1				
Auricular fibrillation					1	
Genitourinary abnormalities						Literature
	(>8MB) (10q26.1-10q26.3)	10q26.2-10q26.3	10q26.1	10q26.2	10q26.3	
Renal abnormalities	4/11	1/6	1	1	2/5	3/15
Hydronephrosis	4/11	0/6	0	0	1/5	2/9
Renal Hyper-echogenecity	3/11	0/6	0	0	0/5	
Other						
Renal hypoplasia		1			1	1/3
Polykystic kidney				1	1	
Ectopic kidney			1			
Left Pyelo-caliceal dilatation	1	2				
Megabladder	2					
urinary tract malformations	1	1/7	0	1	1/5	5/12
Genital malformations	4/7	4/7	0	1/2	0/5	7/14
Cryptorchidism	3 (bilateral)	3 (1 bilateral)				3/4
Hypogonadism	1					

Limb anomalies						Literature
	(>8MB) (10q26.1-10q26.3)	10q26.2-10q26.3	10q26.1	10q26.2	10q26.3	
Limb anomalies	6/8	5/9	0	2/3	4/6	11/16
Clinodactyly	3/8	3/8	1	1/3	0/6	9/16
Syndactyly	1/7	0/8	0	0	0/6	
Tapering of the fingers	0/7	0/8	0	0	1/6	2/9
Clubfoot	1/7	1/8	0	0	0/6	
Toes malformations	1/7	2/8	0	1/3	3/6	2/8
Other						
Flat foot	1	2				2/8
Arthrogryposis	1					
Valgus foot	1					2/8
Genus valgus	0	2				
Acromicria	1					

	Other clinical features reported					Literature
	(>8MB) (10q26.1- 10q26.3)	10q26.2- 10q26.3	10q26.1	10q26.2	10q26.3	
Puberty delay	1				2	
Scoliosis	1				1	1
Pectus excavatum					1	
Pancreatic atrophy				1		
Inguinal/ombilical hernia	1	1				
Hyperlaxity		2				
Thoraco-lumbar lordosis	1					
Pyriform aperture stenosis	1					

Age	
Foetus	3
<3 ans	1
3-12 ans	11
12-18ans	9
>18ans	6

Sex ratio
0,9

Heredity	
Sporadic	94%
Heritated	6%

Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles

Recherche documentaire

Sources consultées	Bases de données : - Sites internet : site Orphanet (http://www.orpha.net) - site de l'association Valentin A.P.A.C (http://www.valentin-apac.org/) - site GeneReviews® (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1191/) - site Unique (https://www.rarechromo.org/disorder-guides-version-anglaise-livret-et-version-francaise-tryptique)
Période de recherche	1985-2022
Langues retenues	Anglais et français
Mots clés utilisés	- Deletion 10q26 - Monosomy 10q26 - Distal Deletion 10q26 - Terminal 10q26 deletion
Nombre d'études recensées	56
Nombre d'études retenues	44

Critères de sélection des articles

Selon le type de la publication et le thème traité.

Retenus :

- Les revues de la littérature sur les délétions ou monosomie 10q26 constitutionnelles ;
- Les revues de la littérature avec la cartographie des délétions ;
- Les articles avec la description des syndromes ;
- Les articles cliniques comportant la cartographie des délétions.

Non retenus

- Les articles concernant uniquement des deletions en lien avec des translocations ou des remaniements complexes du chromosome 1 et autres chromosomes ;
- Les articles sans cartographie des délétions ;
- Les articles concernant des délétions acquises ;

- Les articles dans une langue différente du français ou de l'anglais ;
- Les articles concernant la méthode de détection des CNVs ;
- Les articles sans abstract ;
- Les articles traitant du dépistage prénatal ;
- Les articles traitant uniquement de mutation de gènes de la région 10q26.

Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Pr Martine Doco-Fenzy et le Dr Céline Poirsier, Centre de référence/compétence de du CHU de Reims.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Pr Martine DOCO-FENZY, Génétique, CHU de Reims, responsable CRMR AnDDI-Rares ;
- Dr Céline POIRSIER, Génétique, CHU de Reims, CRMR AnDDI-Rares ;
- Mr Hugo THORN, Interne en Génétique, CHU de Reims ;
- Pr Nathalie BEDNARECK, Neuro-Pédiatrie, CHU de Reims, CRMR AnDDI-Rares ;
- Pr Marie-Laurence POLI-MEROL, Chirurgie Pédiatrique, CHU de Reims, CRMR AnDDI-Rares
- Dr Pierre-François SOUCHON, Endocrino-Pédiatre, CHU Reims
- Pr Bruno LEHEUP Endocrinologie Pédiatrique, CHRU de Nancy, Professeur émérite de l'Université de Lorraine rattaché au centre de référence CLAD Est du CHRU de Nancy.

Groupe de travail multidisciplinaire

- Dr Anne Sophie LECOMPTE, Médecin Généraliste, CHU de Nantes ;
- Pr David GENEVIEVE, Généticien, CRMR AnDDI-Rares, CHU de Montpellier ;
- Pr Anne-catherine ROLLAND, Pédiopsychiatre, CHU de Reims ;
- Dr Sabine SIGAUDY, Généticienne, CRMR AnDDI-Rares, La Timone, Marseille ;
- Dr Elise SCHAEFER, Généticienne, CRMR AnDDI-Rares, CHU de Strasbourg ;
- Pr Laurence FAIVRE, Généticienne, CRMR AnDDI-Rares, CHU de Dijon ;
- Dr Klaus DIETERICH, Généticien, CRMR arthrogrypose, CHU de Grenoble ;
- Dr Ahmad AKHAVI, Cardio-pédiatre, CHU de Reims ;
- Mme MARCHETTI, Association Valentin-APAC ;
- Dr Laetitia LAMBERT, Neuropédiatre, Généticienne, CHRU de Nancy ;
- Dr Sylvie JAILLARD, Cytogénéticienne, CHRU de Rennes.

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS sur le syndrome de la délétion 10q26 ont rempli une déclaration d'intérêt disponible sur le site internet du centre de la filière AnDDI-Rares (<http://www.anddi-rares.org/>).

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

Réunions en présentiel, en visioconférence, échange de mail

Nombre, dates de réunions : 12 janvier 2022, 4 mai 2022, 30 août 2022, 15 septembre 2022, 05 octobre

Références bibliographiques

Bagheri-Fam S, Sim H, Bernard P, Jayakody I, Taketo MM, Scherer G, Harley VR. Loss of Fgfr2 leads to partial XY sex reversal. *Dev Biol*. 2008 Feb 1;314(1):71-83.

Borovik CL, Brunoni D. Terminal deletion of chromosome 10q26 due to a paternal translocation [(7;10)(q36;q26)]. *Am J Med Genet*. 1991 Dec 15;41(4):534-6.

Buniello A, Hardisty-Hughes RE, Pass JC, Bober E, Smith RJ, Steel KP. Headbobber: a combined morphogenetic and cochleosaccular mouse model to study 10qter deletions in human deafness. *PLoS One*. 2013;8(2):e56274.

Cantsilieris S, White SJ, Richardson AJ, Guymer RH, Baird PN. Comprehensive analysis of Copy Number Variation of genes at chromosome 1 and 10 loci associated with late age related macular degeneration. *PLoS One*. 2012;7(4):e35255.

Chang YT, Chou IC, Wang CH, Chin ZN, Kuo HT, Lin CC, Tsai CH, Tsai FJ. Chromosome 10q deletion del (10)(q26.1q26.3) is associated with cataract. *Pediatr Neonatol*. 2013 Apr;54(2):132-6.

Cherik F, Lepage M, Remerand G, Francannet C, Delabaere A, Salaun G, Pebrel-Richard C, Gouas L, Vago P, Tchirkov A, Goumy C. Further refining the critical region of 10q26 microdeletion syndrome: A possible involvement of INSYN2 and NPS in the cognitive phenotype. *Eur J Med Genet*. 2021 Sep;64(9):104287.

Choucair N, Abou Ghoch J, Fawaz A, Mégarbané A, Chouery E. 10q26.1 Microdeletion: Redefining the critical regions for microcephaly and genital anomalies. *Am J Med Genet A*. 2015 Nov;167A(11):2707-13.

Courtens W, Wuyts W, Rooms L, Pera SB, Wauters J. A subterminal deletion of the long arm of chromosome 10: a clinical report and review. *Am J Med Genet A*. 2006 Feb 15;140(4):402-9.

Evans-Jones G, Walker S, Howard PJ. A further case of monosomy 10qter. *Clin Genet*. 1983 Sep;24(3):216-9.

Faria AC, Rabbi-Bortolini E, Rebouças MRGO, de S Thiago Pereira ALA, Frasson MGT, Atique R, Lourenço NCV, Rosenberg C, Kobayashi GS, Passos-Bueno MR, Errera FIV. Craniosynostosis in 10q26 deletion patients: A consequence of brain underdevelopment or altered suture biology? *Am J Med Genet A*. 2016 Feb;170A(2):403-409.

Faure Conter C, Brindusa Gorduz D, Mure P.Y, Pracros J.P, Mouriquand P, Bouvattier C, Siffroi J.P, Plotton I, Gay C.L, Cools M, Dijoud F. Atypie du développement génital et risque tumoral : synthèse de la réunion scientifique du 25 mai 2018 organisée par le « Centre de référence des maladies rares du développement génital du fœtus à l'adulte », *Bull Cancer* 2019; 106: 461–467

Fryns JP, Kleczkowska A, Favez H, Van den Berghe H. Severe midline fusion defects in a newborn with 10q26----qter deletion. *Ann Genet*. 1989;32(2):124-5.

Gorinati M, Zamboni G, Padoin N, Dodero A, Caufin D, Memo L. Terminal deletion of the long arm of chromosome 10: case report and review of the literature. *Am J Med Genet* 1989; 33 (4): 502–504.

Grande M, Jansen FA, Blumenfeld YJ, Fisher A, Odibo AO, Haak MC, Borrell A. Genomic microarray in fetuses with increased nuchal translucency and normal karyotype: a systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2015 Dec;46(6):650-8.

Greenberg F, Elder FFB, Chinsky J, Feldman G, Ledbetter DH. Further delineation of the monosomy 10q syndrome. *Proc Greenwood Genet Center* 1989; 8: 275–279.

Hossain MA, Yanagisawa H, Miyajima T, Wu C, Takamura A, Akiyama K, Itagaki R, Eto K, Iwamoto T, Yokoi T, Kurosawa K, Numabe H, Eto Y. The severe clinical phenotype for a heterozygous Fabry female patient correlates to the methylation of non-mutated allele associated with chromosome 10q26 deletion syndrome. *Mol Genet Metab*. 2017 Mar;120(3):173-179

Iourov IY, Vorsanova SG, Kurinnaia OS, Yurov YB. An interstitial deletion at 10q26.2q26.3. *Case Rep Genet*. 2014;2014:505832.

Irving M, Hanson H, Turnpenny P, Brewer C, Mackie Ogilvie C, Davies A, Berg J. Deletion of the Distal Long Arm of Chromosome 10; Is There a Characteristic Phenotype? A Report of 15 De Novo and Familial Cases. *American Journal of Medical Genetics* 123A:153–163 (2003)

Kogasaka R, Morohoshi T, Sawada Y, Fujiwara M. Terminal deletion of chromosome 10q and its clinical features. *Acta Paediatr Jpn* 1990; 32 (1): 83–87.

Lacaria M, Srour M, Michaud JL, Doja A, Miller E, Schwartzentruber J, Goldsmith C, Majewski J; FORGE Canada Consortium, Boycott KM. Expansion of the clinical phenotype of the distal 10q26.3 deletion syndrome to include ataxia and hyperemia of the hands and feet. *Am J Med Genet A*. 2017 Jun;173(6):1611-1619.

Laudier B, Epiais T, Pâris A, Menuet A, Briault S, Ozsancak C, Perche O. Molecular and clinical analyses with neuropsychological assessment of a case of del(10)(q26.2qter) without intellectual disability: Genomic and transcriptomic combined approach and review of the literature. *Am J Med Genet A*. 2016 Jul;170(7):1806-12.

Leonard NJ, Harley FL, Lin CC. Terminal deletion of chromosome 10q at band 26.1: follow-up in an adolescent male with high-output renal failure from congenital obstructive uropathy. *Am J Med Genet*. 1999 Sep 10;86(2):115-7.

Lewandowski RC Jr, Kukolich MK, Sears JW, Mankinen CB. Partial deletion 10q. *Hum Genet*. 1978 Jun 27;42(3):339-43.

Li Q, Sun C, Guo J, Zhai W, Zhang L. Terminal 10q26.12 deletion is associated with neonatal asymmetric crying facies syndrome: a case report and literature review. *Mol Cytogenet*. 2021 Jul 13;14(1):36.

Lin S, Zhou Y, Fang Q, Wu J, Zhang Z, Ji Y, Luo Y. Chromosome 10q26 deletion syndrome: Two new cases and a review of the literature. *Mol Med Rep*. 2016 Dec;14(6):5134-5140.

Lopes F, Soares G, Gonçalves-Rocha M, Pinto-Basto J, Maciel P. Whole Gene Deletion of *EBF3* Supporting Haploinsufficiency of This Gene as a Mechanism of Neurodevelopmental Disease. *Front Genet*. 2017 Oct 9;8:143.

Lukusa T, Fryns JP. Pure distal monosomy 10q26 in a patient displaying clinical features of Prader-Willi syndrome during infancy and distinct behavioural phenotype in adolescence. *Genet Couns*. 2000;11(2):119-26.

Lukusa T, Smeets E, Vermeesch JR, Fryns JP. Small terminal 10q26 deletion in a male patient with Noonan-like stigmata: diagnosis by cytogenetic and FISH analysis. *Genet Couns*. 2002;13(4):417-25.

McGuire MM, Bowden W, Engel NJ, Ahn HW, Kovanci E, Rajkovic A. Genomic analysis using high-resolution single-nucleotide polymorphism arrays reveals novel microdeletions associated with premature ovarian failure. *Fertil Steril*. 2011 Apr;95(5):1595-600.

Mendoza S, David H, Gaylord GM, Miller CW. Allelic loss at 10q26 in osteosarcoma in the region of the *BUB3* and *FGFR2* genes. *Cancer Genet Cytogenet*. 2005 Apr 15;158(2):142-7.

Mehta L, Duckett DP, Young ID. Behaviour disorder in monosomy 10qter. *J Med Genet*. 1987 Mar;24(3):185-6. doi: 10.1136/jmg.24.3.185.

Miller ND, Nance MA, Wohler ES, Hoover-Fong JE, Lisi E, Thomas GH, Pevsner J. Molecular (SNP) analyses of overlapping hemizygous deletions of 10q25.3 to 10qter in four patients: evidence for *HMX2* and *HMX3* as candidate genes in hearing and vestibular function. *Am J Med Genet A*. 2009 Feb 15;149A(4):669-80.

Minhas HM, Pescosolido MF, Schwede M, Piasecka J, Gaitanis J, Tantravahi U, Morrow EM. An unbalanced translocation involving loss of 10q26.2 and gain of 11q25 in a pedigree with autism spectrum disorder and cerebellar juvenile pilocytic astrocytoma. *Am J Med Genet A*. 2013 Apr;161A(4):787-91.

Mutoh A, Sasagawa I, Tateno T, Sawamura T, Nakada T. Long arm deletion of chromosome 10 in a boy with monorchidism. *Scand J Urol Nephrol*. 1999 Feb;33(1):77-8.

Nishi E, Uehara T, Yanagi K, Hasegawa Y, Ueda K, Kaname T, Yamamoto T, Kosaki K, Okamoto N. Clinical spectrum of individuals with de novo *EBF3* variants or deletions. *Am J Med Genet A*. 2021 Oct;185(10):2913-2921.

Ogata T, Muroya K, Sasagawa I, Kosho T, Wakui K, Sakazume S, Ito K, Matsuo N, Ohashi H, Nagai T. Genetic evidence for a novel gene(s) involved in urogenital development on 10q26. *Kidney Int*. 2000 Dec;58(6):2281-90.

Petit P, Devriendt K, Azou M, Gewillig M, Fryns JP. Terminal deletion of chromosome 10q26: delineation of two clinical phenotypes. *Genet Couns*. 1998;9(4):271-5.

Plaisancié J, Bouneau L, Cances C, Garnier C, Benesteanu J, Leonard S, Bourrouillou G, Calvas P, Vigouroux A, Julia S, Bieth E. Distal 10q monosomy: new evidence for a neurobehavioral condition? *Eur J Med Genet*. 2014 Jan;57(1):47-53.

Piccione M, Antona V, Piro E, Cavani S, Malacarne M, Pierluigi M, Corsello G. 2008. 10qter deletion: A new case. *Am J Med Genet Part A* 146A:2435–2438.

Popescu R, Grămescu M, Caba L, Pânzaru MC, Butnariu L, Braha E, Popa S, Rusu C, Cardos G, Zeleniuc M, Martiniuc V, Gug C, Păduraru L, Stamatin M, Diaconu CC, Gorduză EV. A Case of Inherited t(4;10)(q26;q26.2) Chromosomal Translocation Elucidated by Multiple Chromosomal and Molecular Analyses. Case Report and Review of the Literature. *Genes (Basel)*. 2021 Dec 7;12(12):1957.

Ramos M, Wilkens A, Krantz ID, Wu Y. Hearing loss, coloboma and left ventricular enlargement in a boy with an interstitial 10q26 deletion. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2016 Jun;172(2):109-16.

Ravnan JB, Tepperberg JH, Papenhausen P, Lamb AN, Hedrick J, Eash D, Ledbetter DH, Martin CL. Subtelomere

FISH analysis of 11 688 cases: an evaluation of the frequency and pattern of subtelomere rearrangements in individuals with developmental disabilities. *J Med Genet.* 2006 Jun;43(6):478-89.

Scigliano S, Grégoire MJ, Schmitt M, Jonveaux PH, LeHeup B. Terminal deletion of the long arm of chromosome 10. *Clin Genet.* 2004 Apr;65(4):294-8.

Shapiro SD, Hansen KL, Pasztor LM, DiLiberti JH, Jorgenson RJ, Young RS, Moore CM. Deletions of the long arm of chromosome 10. *Am J Med Genet.* 1985 Jan;20(1):181-96.

Schrander-Stumpel C, Fryns JP, Hamers G. The partial monosomy 10q syndrome: report on two patients and review of the developmental data. *J Ment Defic Res* 1991;35 (3): 259–267.

Stanton CM, Chalmers KJ, Wright AF. The chromosome 10q26 susceptibility locus in age-related macular degeneration. *Adv Exp Med Biol.* 2012;723:365-70

Sutani A, Shima H, Hijikata A, Hosokawa S, Katoh-Fukui Y, Takasawa K, Suzuki E, Doi S, Shirai T, Morio T, Fukami M, Kashimada K. WDR11 is another causative gene for coloboma, cardiac anomaly and growth retardation in 10q26 deletion syndrome. *Eur J Med Genet.* 2020 Jan;63(1):103626.

Tanabe S, Akiba T, Katoh M, Satoh T. Terminal deletion of chromosome 10q: clinical features and literature review. *Pediatr Int* 1999; 41 (5): 565–567.

Tanteles GA, Nikolaou E, Christou Y, Alexandrou A, Evangelidou P, Christophidou-Anastasiadou V, Sismani C, Papacostas SS. Mild Phenotype in a Patient with a De Novo 6.3 Mb Distal Deletion at 10q26.2q26.3. *Case Rep Genet.* 2015;2015:242891.

Teyssier M, Charrin C, Dutruge J, Rousselle C. Monosomy 10qter: a new case. *J Med Genet.* 1992 May;29(5):342-3.

Tosur M, Geary CA, Matalon R, Radhakrishnan RS, Swischuk LE, Tarry WF, Dong J, Lee PD. Persistence of müllerian duct structures in a genetic male with distal monosomy 10q. *Am J Med Genet A.* 2015 Apr;167A(4):791-6.

Turleau C, de Grouchy J, Ponsot G, Bouygues D. Monosomy 10qter. *Hum Genet.* 1979 Apr 5;47(3):233-7.

Turk J, Christie D, Sales J, Surtees R. The psychiatric, psychological and behavioural functioning of a boy with terminal deletion of the long arm of chromosome 10. *Dev Med Child Neurol* 1993; 35 (5): 439–448.

Vera-Carbonell A, López-González V, Bafalliu JA, Ballesta-Martínez MJ, Fernández A, Guillén-Navarro E, López-Expósito I. Clinical comparison of 10q26 overlapping deletions:

delineating the critical region for urogenital anomalies. *Am J Med Genet A.* 2015 Apr;167A(4):786-90.

Waggoner DJ, Chow CK, Downton SB, Watson MS. Partial monosomy of distal 10q: three new cases and a review. *Am J Med Genet.* 1999 Sep 3;86(1):1-5.

Wilkie AO, Campbell FM, Daubeney P et al. Complete and partial XY sex reversal associated with terminal deletion of 10q: report of 2 cases and literature review. *Am J Med Genet* 1993; 46 (5): 597–600.

Wu KH, Yu MT, Tsai FJ, Peng CT, Tsai CH. Monosomy of chromosome 10q26 with mild psychomotor retardation: report of one case. *Acta Paediatr Taiwan.* 2002 May-Jun;43(3):153-6.

Wulfsberg EA, Weaver RP, Cunniff CM, Jones MC, Jones KL. Chromosome 10qter deletion syndrome: a review and report of three new cases. *Am J Med Genet.* 1989 Mar;32(3):364-7.

Xiao B, Ji X, Xing Y, Jiang WT, Zhang JM, Tao J. Inverted Duplication and Deletion of 10q25q26 in a Patient without Any Obvious Skeletal Anomalies. *Mol Syndromol.* 2012 Oct;3(4):185-9. doi: 10.1159/000343047.

Yang JF, Roohipourmoallai R, Straughn PE, Sherwood MB, Agarwal-Sinha S, Zori RT, Iyer SSR. Bilateral anterior segment dysgenesis and persistent fetal vasculature associated with terminal 10q26 deletion. *J AAPOS.* 2021 Oct;25(5):309-311.

Yatsenko SA, Kruer MC, Bader PI, Corzo D, Schuette J, Keegan CE, Nowakowska B, Peacock S, Cai WW, Peiffer DA, Gunderson KL, Ou Z, Chinault AC, Cheung SW. Identification of critical regions for clinical features of distal 10q deletion syndrome. *Clin Genet* 2009; 76: 54–62.