

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Microdélétion 2q37

Août 2019

Centre de Référence « Anomalies du Développement et
Syndromes Malformatifs »

Filière AnDDI-Rares

filères de santé

maladies rares



AnDDI-Rares

Sommaire

| | |
|---|----------|
| Synthèse à destination du médecin traitant | 3 |
| 1. Caractéristiques de la maladie | 3 |
| 2. Diagnostic..... | 3 |
| 3. Prise en charge et surveillance | 3 |
| 4. Rôles du médecin généraliste | 4 |
| 5. Informations complémentaires - contacts utiles..... | 4 |

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Caractéristiques de la maladie

Le syndrome microdélétionnel 2q37 est une maladie génétique rare liée à la perte d'un fragment chromosomique terminal du bras long du chromosome 2, de taille variable. L'expression clinique est hétérogène et se caractérise principalement par :

- Un retard de développement chez l'enfant (hypotonie, retard psychomoteur, retard de langage...)
- Une déficience intellectuelle variable, présente dans la majorité des cas, d'un degré léger à modéré
- Une morphologie du visage évocatrice
- Des anomalies des extrémités dans environ la moitié des cas
- Moins fréquemment, une obésité ou une petite taille

Des malformations multisystémiques sont rapportées dans environ 30 % des cas, notamment cérébrales, cardiaques (mineures), du système uro-génital et de l'appareil digestif. Des troubles de la réfraction sont également fréquents. Une épilepsie non spécifique peut être retrouvée.

Des troubles pédiatriques du comportement (hyperactivité, troubles du spectre autistique, entre autres...) et psychiatriques à l'âge adulte sont décrits, nécessitant une prise en charge spécialisée.

2. Diagnostic

Le diagnostic est génétique, confirmé par la mise en évidence d'une microdélétion chromosomique de la région 2q37, de taille variable. Cette anomalie n'est généralement pas visible sur un caryotype standard, et son diagnostic nécessite des examens spécifiques : une Hybridation In Situ Fluorescente (FISH) de l'extrémité du chromosome 2, une Analyse Chromosomique sur Puce à ADN (ACPA) ou une analyse par Amplification Multiplex de sondes dépendant d'une Ligation (MLPA). L'annonce diagnostique doit faire partie du processus de prise en charge globale multidisciplinaire.

3. Prise en charge et surveillance

A ce jour, aucun traitement curatif ne peut être proposé.

Les malformations organiques doivent être dépistées au moment du diagnostic et prises en charge par des équipes médicales averties. La primo-évaluation et la surveillance neuro-psychomotrice ainsi que le dépistage de signes épileptiques sont recommandés. Le patient doit être orienté vers un neuropédiatre ou un neurologue en cas de besoin. La surveillance de la courbe staturo-pondérale est conseillée avec la recherche de troubles thyroïdiens et de déficit en hormone de croissance. Un suivi orthopédique et ophtalmologique est nécessaire. Les troubles du sommeil doivent être recherchés et traités si besoin.

La prise en charge éducative des enfants doit se faire dans un cadre multidisciplinaire associant pédiatres (pédiatre généraliste, neuropédiatre), psychomotricien, masseur-kinésithérapeute, orthophoniste, diététicien et psychologue. Une évaluation neuropsychologique est indispensable pour pouvoir bien orienter la prise en charge

personnalisée des troubles des apprentissages, ainsi que des troubles comportementaux et psychiatriques qui sont fréquents. Le passage à l'âge adulte nécessite une attention particulière concernant l'insertion socio-professionnelle.

Une surveillance par le médecin généraliste permettra le dépistage de la survenue éventuelle de maladies auto-immunes (Lupus Erythémateux Disséminé (LED), Maladies Inflammatoires Chroniques de l'Intestin (MICI)) et d'orienter le patient vers une prise en charge spécialisée.

Un suivi adapté en lien avec le centre de Référence ou de Compétence Maladies Rares de la filière AnDDI-Rares ou DéfiScience est recommandé de la naissance jusqu'à 5 ans de façon rapprochée, annuel jusqu'à 15 ans puis tous les deux ans jusqu'à 25 ans et enfin tous les 3 ans à l'âge adulte en dehors de situations d'urgence.

4. Rôles du médecin généraliste

- Dépistage
 - Adresser le patient, enfant ou adulte, présentant des signes évocateurs d'un syndrome microdélétionnel 2q37 à un service pédiatrique ou un spécialiste de l'adulte (neurologue, psychiatre...) puis l'orienter vers un centre de Référence ou de Compétence Maladies Rares de la filière AnDDI-Rares ou DéfiScience, pour confirmer le diagnostic (<http://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/l-offre-de-soins>),
 - S'assurer qu'une consultation de conseil génétique a bien été effectuée, expliquant les risques de récurrence éventuels pour les prochaines grossesses dans la famille.
- Suivi et surveillance des enfants et adultes
 - Assurer la coordination des soins médicaux et paramédicaux de proximité, en relais du Centre de Référence ou de Compétence comme mentionné ci-dessus,
 - Veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe référente et par des spécialistes adaptés à l'âge du patient, selon les recommandations du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS),
 - Assurer la recherche et la surveillance éventuelle des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes,
 - Prendre en charge les événements intercurrents (maladies infectieuses, modifications du comportement, adaptations médicamenteuses) et le suivi des recommandations de prévention de santé publique (vaccinations, dépistages...),
 - Accompagner le patient et son entourage sur le plan psychologique et médico-social.
 - Le syndrome microdélétionnel 2q37 justifie la demande d'une inscription en affection longue durée (en fonction du tableau clinique du patient) et la constitution d'un dossier auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH).

5. Informations complémentaires - contacts utiles

Centre de Référence Maladies Rares coordinateur du PNDS

Centre de Référence Maladies Rares « Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs » de Caen, Filière de santé AnDDI-Rares

Service de génétique clinique

Dr COLSON Cindy
Dr GRUCHY Nicolas

Dr GERARD Marion
CHU Caen, Hôpital Clémenceau,
Avenue Georges Clémenceau
14033 CAEN cedex 9
Téléphone : +33 (0)2 31 27 25 69 Fax : +33 (0)2 31 27 24 57
Courriel : genetique-consult@chu-caen.fr
colson-c@chu-caen.fr; gruchy-n@chu-caen.fr; gerard-m@chu-caen.fr;