

Comment les CNV 17q12 sont-ils diagnostiqués?

PAR: MOLLY GOLDMAN & DANIEL MORENO DE LUCA

Maintenant que nous en savons plus sur les CNV 17q12, comment sont-ils diagnostiqués ?

Les familles obtiennent un diagnostic de plusieurs façons: elles peuvent consulter leur médecin traitant à cause de troubles du développement ou d'un trouble mental ou psychiatrique, ou bien à cause de problèmes rénaux ou de glycémie anormale. Les médecins peuvent ensuite effectuer plusieurs tests, y compris des tests génétiques, où les CNV 17q12 sont révélés.

Le principal test génétique prescrit par les médecins s'appelle le micro-réseau chromosomique (*chromosomal microarray*). Il s'agit d'une technique qui repère les petites délétions et duplications dans le génome et peut détecter les variations du nombre de copies (CNV). Dans certains endroits, tels que la région 17q12, ces CNV peuvent être récurrentes, ce qui signifie qu'elles impliquent le même segment unique d'ADN chez des personnes non apparentées. La région génétique impliquée dans les CNV 17q12 a une taille d'environ 1,4 Mb et comprend 15 gènes, dont *LHX1* et *HNF1B*. *LHX1* est exprimé tôt dans le cerveau au cours du développement fœtal et *HNF1B* est important pour le développement des reins, du foie et du pancréas. Les enfants et les adultes atteints de CNV 17q12 peuvent partager certaines caractéristiques communes, tandis que d'autres peuvent être spécifiques aux personnes porteuses de la délétion ou de la duplication. Ces caractéristiques n'affectent pas toujours toutes les personnes ayant un CNV 17q12 de la même manière et, chez une personne donnée, elles peuvent être plus ou moins évidentes. Il reste encore beaucoup à découvrir.

Dans certains cas, les personnes atteintes de CNV 17q12 sont les premières dans leur famille à présenter ce changement génétique. Lorsque ces CNV ne sont pas hérités des parents biologiques, ils sont qualifiés de *de novo*, c'est-à-dire qu'ils se sont produits spontanément. Les CNV 17q12 peuvent aussi être hérités d'un des parents.



Lorsque cela se produit, les parents semblent aussi être affectés le plus souvent dans le cas de délétion, et parfois dans le cas de duplication, bien que le degré puisse être très variable. Dans certains cas, ces parents ne sont que légèrement atteints et ne sont pas diagnostiqués jusqu'à ce qu'ils passent un test suite aux découvertes génétiques de leurs enfants.

Que la délétion/duplication soit héritée ou *de novo*, sachez qu'en tant que parent, vous n'êtes pas responsable de sa cause et aucune de vos actions n'aurait pu empêcher sa survenue chez votre enfant. Aucun facteur environnemental, diététique, professionnel ou de mode de vie n'a été identifié comme étant à l'origine de ces changements 17q12.