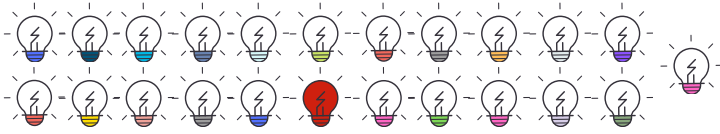



Que sont les CNV 17q12?

La Fondation 17q12 représente deux syndromes différents:

Le syndrome de délétion 17q12



causé par une partie manquante du chromosome 17 (délétion) et qui est présente dès la conception de l'enfant

 **personne sur 14500**

est porteuse du syndrome de délétion. Il est plus fréquent chez les personnes atteintes de troubles du développement tels que le retard de développement, le trouble du spectre de l'autisme (TSA), la déficience intellectuelle, et la schizophrénie.



La délétion est le plus souvent un événement sporadique neuf dit de novo chez la personne diagnostiquée



30%
des cas, une personne avec la délétion l'aura héritée d'un des parents

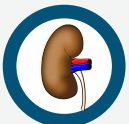


50%
de risque que chaque enfant de ce parent hérite alors de cette délétion



<1%
de risque qu'un frère ou une sœur soit porteur ou porteuse de la délétion si elle était de novo (les deux parents ont obtenu un résultat négatif)

Un syndrome est défini comme un ensemble reconnaissable de signes et de symptômes qui apparaissent systématiquement ensemble



Anomalies des reins et des voies urinaires



Macrocéphalie (diamètre de tête augmenté)



Diabète dit de type maturiyonset diabetes of the young, MODY-5




Neurodéveloppemental/psychiatrique : développement tardif, trouble d'apprentissage, TSA, déficience intellectuelle, anxiété, trouble bipolaire, schizophrénie.

Il est important de rappeler qu'il n'existe pas deux personnes avec la délétion qui ont la même combinaison et/ou la même gravité de symptômes, même chez les personnes d'une même famille

Le syndrome de duplication 17q12



est causé par un fragment supplémentaire du chromosome 17 (duplication)

 **individu sur 2500**

est porteur du syndrome de duplication. Il est plus fréquent chez les populations atteintes de troubles du développement (développement tardif, TSA, déficience intellectuelle) et de schizophrénie.



La duplication est le plus souvent héritée d'un parent. Souvent le parent n'est identifié qu'après le diagnostic de l'enfant et peut présenter des caractéristiques similaires, bénignes ou apparemment inexistantes



50%
de chacun des enfants de ce parent héritera également de la duplication



10%
les personnes porteuses de la duplication auront une duplication de novo qui n'est pas héritée de l'un des parents



<1%
de risque qu'un frère ou une sœur soit porteur ou porteuse si elle était 'de novo' (les deux parents ont obtenu un résultat négatif).

Les caractéristiques les plus courantes de la duplication sont liées au développement neurologique



Différences squelettiques



Microcéphalie (diamètre de tête réduit)



Convulsions chez jusqu'à 75% des individus



hypotonie (faible tonus musculaire)



Neuro-développemental/psychiatrique: capacités intellectuelles allant d'un handicap mineur à sévère, retard de langage, retard moteur, troubles du comportement (agressivité, troubles compulsifs), TSA

Il est important de rappeler qu'il n'existe pas deux personnes avec la duplication qui ont la même combinaison et / ou la même gravité de symptômes, même chez les personnes d'une même famille

Pour plus d'informations, visitez www.chromo17q12.org

INFOGRAMME RÉALISÉ PAR PRISMA RESEARCH