

Mit freundlicher Unterstützung durch:



# KiDS-22q11 e.v.

Info



[www.KiDS-22q11.de](http://www.KiDS-22q11.de)

## 22q11-Deletion

description du syndrome de délétion 22q11

est une organisation d'entraide fondée en 2001 qui défend les personnes touchées par le syndrome de délétion 22q11 (délétion 22q11) et leur famille. Le syndrome de délétion 22q11 est un défaut génétique qui se déclare sans raison visible dans la plupart des cas. Les signes cliniques comportent un large spectre de symptômes. Seuls quelques-uns affectent chaque personne touchée.

Le syndrome de délétion 22q11 survient lors d'environ une naissance sur 4000 et c'est pour cette raison que les signes cliniques ne sont pas toujours reconnus immédiatement. Pour la plupart des personnes touchées, le diagnostic est souvent réalisé seulement après la détection d'une malformation cardiaque ; cependant, pour certains, c'est encore plus tard. La détection précoce des signes cliniques est très primordiale afin de pouvoir prévenir ou au moins reconnaître à temps les complications éventuelles et les traiter en conséquence.

C'est seulement grâce à un traitement global et à temps qu'il est possible de garantir une grande qualité de vie au patient. A cette fin, les patients, les parents et les médecins doivent travailler main dans la main et se consacrer à cette tâche avec un engagement total.

C'est pour cette raison que l'association vous offre :

- des interlocuteurs régionaux et une bourse de contacts
- un groupe de jeunes pour les personnes touchées et les enfants, frères et sœurs
- la possibilité d'échanger ses expériences et des informations lors de manifestations régionales et interrégionales
- des livrets d'informations / des livrets qui traitent un thème médical deux fois par an
- des informations médicales grâce au conseil consultatif scientifique et à des manifestations avec la présence de spécialistes
- un site Internet : [www.KiDS-22q11.com](http://www.KiDS-22q11.com) avec d'autres offres diverses
- un forum Internet avec une aide en cas de questions et de problèmes
- des aides sociales

## Le syndrome de délétion 22q11 (délétion 22q11)

### - description du syndrome -

#### Qu'est-ce que c'est ?

La notion de « délétion » signifie qu'il manque quelque chose (du latin : *deletus* = supprimé). Dans le cas du syndrome de

délétion 22q11, une partie du patrimoine génétique de l'un des deux chromosomes 22 à l'emplacement q11 est perdue.

#### Pourquoi avons-nous besoin de chromosomes ?

Les chromosomes représentent le conditionnement de nos prédispositions héréditaires. A l'intérieur de chacun d'entre eux, plusieurs milliers de gènes sont liés les uns aux autres. Pour ainsi dire, nos chromosomes aident les cellules à tenir en ordre les prédispositions héréditaires. Selon les estimations actuelles, notre patrimoine génétique contient environ 25.000 prédispositions héréditaires appelées gènes. En eux, les programmes qui permettent à une personne de se développer dans toute sa diversité à partir d'un unique zygote sont codés. Nos prédispositions héréditaires influent égale-

ment sur la future fonction de nos organes, notre réceptivité aux maladies, notre comportement ainsi que nos capacités intellectuelles, c.-à-d. « notre tempérament et nos dons ». En cas de changement des prédispositions héréditaires, il peut y avoir des divergences dans l'exécution des différents programmes de développement et fonctions, ce qui perturbe le plus souvent le développement des organes d'un futur enfant dès le ventre maternel ; il est aussi possible que des fonctions corporelles importantes soient affectées après la naissance.

#### Pourquoi avons-nous besoin de deux chromosomes 22 ?

Nous possédons presque toutes les prédispositions héréditaires et donc également tous les chromosomes en deux exemplaires, un de notre mère et un de notre père. Pour certaines prédispositions héréditaires, sa présence en un ou deux exemplaires ne joue aucun rôle. Toute-

fois, pour une série de prédispositions héréditaires, et en particulier pour celles qui commandent le développement dans le ventre maternel, il semble très important qu'elles soient présentes dans la dose exacte, c.-à-d. en deux exemplaires.

## Quelles dispositions héréditaires sont perdues dans le cas du syndrome de délétion 22q11 (délétion 22q11)?

Pour la plupart des personnes atteintes du syndrome de délétion 22q11, il manque environ 3 millions sur environ 3 milliards d'éléments constitutifs existants contenant environ 45 prédispositions héréditaires différentes. Cette partie manque seulement sur un chromosome 22 tandis que le deuxième est intact. Cependant, pour certaines personnes, il existe de plus petites ou d'autres délétions

pouvant s'accompagner de difficultés différentes. Parfois, des personnes présentent des symptômes du syndrome de délétion 22q11 sans qu'une délétion n'existe. Pour une partie de ces personnes, de minuscules déformations sur une unique prédisposition héréditaire, le gène TBX1, qui échappe à l'examen habituel avec « l'analyse FISH » ont été observées (cf. paragraphe suivant).

## Comment le diagnostic est-il réalisé ?

Les symptômes du syndrome de délétion 22q11 sont multiples et aucun séparément ne permet de poser le diagnostic. Dans le cas où le syndrome se manifeste faiblement, la plupart du temps, le spécialiste aussi réalisera le diagnostic de suspicion en observant les spécificités assez fines dans la forme du visage (cf. plus bas). Toutefois, le diagnostic est ensuite garanti par la preuve de la perte du gène

sur un des deux chromosomes 22. En règle générale, cela est réalisé par l'analyse des chromosomes à l'aide d'une prise de sang avec une coloration fluorescente supplémentaire du patrimoine génétique à l'emplacement 22q11.2 (appelée « analyse FISH »).

Spécialiste :  
généticien humain



## Quelle conséquence le syndrome de délétion 22q11 a-t-il pour une personne ?

Il existe des personnes dont il est prouvé qu'elles ont le syndrome de délétion 22q11 et qui mènent une vie tout à fait normale. Ces « porteurs » de la déformation du gène ont souvent été identifiés parce que l'on a constaté le syndrome de délétion 22q11 chez un membre de leur famille malade. Etant donné que normalement, les personnes saines ne sont pas examinées et qu'il n'existe pas de dépistages systématiques jusqu'à présent, la fréquence à laquelle les différents problèmes concer-

nant le syndrome de délétion 22q11 surviennent réellement reste inconnue. En principe, les signes possibles du syndrome de délétion 22q11, au nombre d'environ 180 jusqu'à présent, peuvent varier fortement dans leur manifestation et ne signifient pas non plus toujours qu'il s'agit de cette maladie. C'est pourquoi nous présenterons dans ce qui suit les zones où les problèmes se situent le plus souvent.

### Cœur / Vaisseaux sanguins

Les malformations congénitales du cœur et des vaisseaux proches du cœur sont une conséquence tout à fait typique de la délétion 22q11. La modification du programme génétique dès le début de la grossesse peut conduire à ce que le développement du cœur en soit altéré. Souvent, une des maladies suivantes se déclare. (Les vaisseaux partant du cœur seront appelés artères et les vaisseaux menant au cœur seront appelés veines) :

#### Crosse de l'aorte coupée

Type B : pour cette malformation des vaisseaux particulièrement caractéristique de la délétion 22q11, l'aorte n'a pas de lien entre le départ de l'artère gauche de la tête et de l'artère gauche du bras. Si, comme c'est courant dans les premiers jours de vie dans lesquels les liens des vaisseaux existants encore avant la naissance entre l'artère pulmonaire et l'aorte (ductus arteriosus) se referment, la situation présente alors un risque mortel avec défaillance circulatoire d'organes vi-

taux, ce qui nécessite un traitement immédiat.

Communication inter-ventriculaire (CIV) : cette malformation de la cloison inter-ventriculaire représente en général les malformations cardiaques congénitales qui apparaissent le plus souvent. Lorsque cette malformation se situe dans une zone précise, comme c'est le cas pour la tétralogie de Fallot, on la trouve plus souvent en cas de délétion 22q11.

Atresie pulmonaire avec CIV : dans ce cas, il manque le lien entre le ventricule droit et l'artère pulmonaire. La circulation pulmonaire s'opère par la ductus arteriosus ou par des vaisseaux formés en remplacement. De plus, il existe une malformation de la cloison inter-ventriculaire (CIV, cf. plus bas) à un emplacement typique.

Tétralogie de Fallot : celle-ci comprend un sous-développement et un rétrécissement de l'infundibulum du ventricule droit

avec rétrécissement de l'artère pulmonaire (sténose pulmonaire). De surcroît, il existe une déformation typique de la cloison inter-ventriculaire (comme dans le cas de l'atrésie pulmonaire) qui conduit à ce que l'on appelle l'aorte « à cheval ». En outre, la cloison du ventricule droit est plus épaisse.

Truncus arteriosus communis: ici, en premier lieu, l'aorte et l'artère pulmonaire ne se sont pas séparées et c'est pourquoi el-

les forment un vaisseau commun.

Trajet de l'artère carotide: parfois, le trajet d'une artère carotide est modifié. C'est pourquoi avant les opérations dans la zone pharyngale, un examen de la trajectoire s'avère judicieux.

Spécialistes:  
cardiologue pour enfant, chirurgien-cardiologue

### Voile du palais et langue

Les modifications de la zone du palais sont tout à fait typiques des personnes atteintes du syndrome de délétion 22q11. Outre des malformations visibles comme une fente ouverte du palais, des fentes cachées, situées sous la muqueuse (sous muqueuses) peuvent également exister. Même si aucune de ces malformations n'existe, le voile du palais ne ferme pas suffisamment la plupart du temps et de la nourriture peut par exemple sortir par le nez. C'est ce que l'on appelle une « insuffisance vélopharyngée ». Si le voile du palais ne se ferme pas assez lorsque l'on parle, de l'air s'échappe du nez lors de la prononciation de sons comme par exemple « b » et « g », ce qui les fait sonner comme des nasales.

Dans l'ensemble, pour les jeunes enfants atteints du syndrome de délétion 22q11, on observe souvent une perturbation prononcée du développement de la parole et du langage. La problématique est extrêmement complexe, étant donné que différents niveaux d'acquisition et de production du langage sont affectés. Durant les

premières années de leur vie, il est souvent difficile de comprendre les enfants pour des personnes de l'extérieur. Le développement du langage commence avec un retard très important et le vocabulaire peut ensuite rester extrêmement limité durant plusieurs années.

Spécialistes:  
oto-rhino-laryngologiste, spécialiste en chirurgie faciale, phoniatre



### Oreilles / Oreilles moyennes

Les patients atteints du syndrome de délétion 22q11 souffrent souvent d'otites séreuses et d'otites répétitives. La raison est une détérioration de l'aération de l'oreille par la trompe d'Eustache (lien entre l'oreille moyenne et la gorge). Cela peut être attribué à plusieurs causes. D'une part, les malformations de la partie osseuse de la face, d'autre part les autres modifications du palais et du voile du palais peuvent détériorer l'aération de l'oreille de manière durable. De plus, la réceptivité générale aux infections qui continue d'être souvent présente contri-

bue au développement des infections de l'oreille moyenne.

Les patients atteints du syndrome de délétion 22q11 souffrent également souvent, et d'une manière supérieure à la moyenne, de surdités partielles de l'oreille interne. C'est pourquoi un examen objectif de surdité partielle devrait absolument être réalisé le plus tôt possible (c.-à-d. durant les premiers mois de vie).

Spécialistes:  
oto-rhino-laryngologiste, audiologiste pédiatre

### Visage / Apparence

L'apparence de nombreux enfants est caractérisée par un visage long et fin avec un nez proéminent et des racines de nez larges. Souvent, le bout du nez est relativement dur et les orifices nasaux sont étroits. Les oreilles sont généralement inclinées plus vers le bas et le pavillon de l'oreille extérieure est plié vers l'intérieur. La bouche peut être relativement petite, les lèvres minces avec un menton reculé. Les cas où l'on constate de sérieuses malformations de la mâchoire qui nécessitent un traitement sont rares. Les enfants qui souffrent de la délétion 22q11 ont tendance à garder la bouche ouverte. Ce comportement peut être causé par leur tension musculaire faible ainsi que leur respiration nasale entravée. Parfois, la bouche de ces enfants est inclinée quand ils pleurent. La cause est un déve-

loppement incomplet de l'un des deux côtés du muscle de la commissure des lèvres. Cela peut être confondu avec une paralysie des nerfs du visage, mais cela n'a souvent pas de grande importance. Un retard de développement des germes dentaires et une apparition tardive des deuxième dents ont été constatés. Mais ces anomalies n'ont pas de conséquence pour l'avenir. Par contre on observe souvent une réduction de l'émail, de sa minéralisation ainsi que des manques de dents isolés, bien que les premiers conduisent à une apparition des caries en plus grand nombre.

Spécialistes:  
orthopédiste de la mâchoire, oto-rhino-laryngologiste, spécialiste en chirurgie faciale, orthodontiste

**Système immunitaire**

Seuls quelques enfants atteints du syndrome de délétion 22q11 présentent des troubles au niveau du système immunitaire, qui nécessitent des mesures de protection spéciales contre les infections et/ou demandent une longue thérapie. Le syndrome de délétion 22q11 peut causer un sous-développement et/ou un manque complet du thymus. Le thymus est un petit organe qui se situe avant le cœur. Il est responsable du développement des lymphocytes T (du thymus). Les lymphocytes T sont d'une part importants pour se protéger contre les virus et les champignons, d'autre part, ils aident d'autres cellules du système immunitaire à produire des anticorps qui protègent contre les bactéries.

En plus de cela, les lymphocytes T contrôlent le système immunitaire pour qu'il n'attaque pas son propre corps (auto-immunité).

Le sous-développement du thymus se manifeste de différentes manières chez les personnes atteintes du syndrome de délétion 22q11. Même lorsque les tissus du thymus semblent manquer (par exemple, tant qu'une opération du cœur est reconnaissable), un développement suffisant des lymphocytes T est encore souvent possible, de telle sorte que seule une détermination du nombre et de la fonction des lymphocytes T rend réellement possible une déclaration sur la présence ou non et la mesure d'une déficience immunitaire. Cet examen devrait être réalisé aussi tôt que possible après le diagnostic, étant donné que des mesures de protection (rè-

gles d'hygiène, prophylaxie d'antibiotiques) peuvent résulter de l'examen et être fixées pour savoir si un enfant peut recevoir des vaccins vivants (par exemple contre la rougeole, les oreillons, la rubéole ou la varicelle) et/ou si des vaccinations supplémentaires doivent être réalisées.

Si une transfusion sanguine est nécessaire avant la connaissance de la situation immunitaire (par exemple dans le cadre d'une opération du cœur), un traitement préalable doit être effectué.



En règle générale, le développement des cellules T s'améliore lentement au cours de la première année. Parfois, une tendance aux maladies auto-immunitaires persiste toutefois (par exemple les rhumatismes chez les jeunes).

Spécialiste:  
immunologue

**Voies urinaires**

Les enfants atteints de délétion 22q11 ont parfois des caractéristiques frappantes au niveau des voies urinaires et des reins. La plupart du temps, ceux-ci restent sans conséquence, cependant, ils peuvent favoriser l'apparition d'infections rénales.

C'est pourquoi pour toute fièvre suspecte, une infection des voies urinaires (avec échantillon d'urine) devrait être exclue.

Pour tout enfant atteint de la délétion 22q11, un examen rénal continue en principe d'être recommandé.

Les enfants touchés se plaignent souvent de fuites urinaires ; la plupart du temps, celles-ci sont à attribuer à un retard de maturité.

Spécialiste:  
spécialiste des reins (néphrologue), urologue

**Alimentation**

Même si les changements structurels du tube gastro-intestinal sont très rares, les perturbations dans l'absorption de nourriture sont quant à elles courantes. Celles-ci peuvent se présenter aussi bien en étant uniques qu'en étant associées à d'autres et se montrer plus faibles surtout lors de la succion, dans les troubles de la déglutition et lors du reflux de nourriture de l'estomac dans l'œsophage. La majorité des problèmes d'alimentation est causée par le retard de maturité et disparaissent lorsque l'enfant grandit.

Malgré tout, pendant l'enfance, le trouble de la croissance avec prise de poids et taille réduites est souvent présent.

Dans certains cas, une alimentation spécifique provisoire peut être nécessaire.

Spécialiste :  
spécialiste des troubles de la déglutition (dysphagie), médecin nutritionniste, pédiatre disposant d'une formation spéciale pour les questions d'alimentation et de digestion (gastroentérologue-pédiatre), psychosomaticien



**Hormones:**

**Croissance :** pour les enfants atteints de délétion 22q11, un retard de croissance rattrapé ensuite à l'âge adulte est souvent constaté. Des troubles de la croissance causés par les hormones surviennent rarement. A la naissance, ces enfants présentent une taille normale, typique mais restent ensuite en retard dans le développement de leur taille.

**Taux de calcium :** pour certains nouveaux-nés qui ont la délétion DS 22q11, on constate une hypoparathyroïdisme, suivie d'une forte dégradation du calcium dans le

sang. Cela peut par exemple se présenter sous forme d'une prédisposition aux crampes.

Etant donné que des dégradations futures du taux de calcium dans le sang peuvent également apparaître, il est conseillé de procéder à des contrôles annuels à l'aide d'une prise de sang. Comme parallèlement à cela, le taux de magnésium aussi peut diminuer, celui-ci devrait toujours être contrôlé en même temps.

Spécialiste :  
endocrinologue

**Squelette**

Pour certains enfants atteints de la délétion 22q11, des modifications du squelette sont visibles. En ce qui concerne ce point, ce sont surtout des petites modifications des mains et des pieds qui surviennent. En cas de faible tension des muscles (hypotonie musculaire), une scoliose peut apparaître et il est important de la traiter assez tôt. Pour les personnes touchées ayant plus de 5 ans, il est conseillé de réaliser un enregistrement des fonctions de la colonne verticale cer-

vicale afin d'exclure les instabilités dans ce domaine.

La cause des douleurs à la jambe qui surviennent en cas de délétion 22q11 (en particulier la nuit) n'est en fin de compte pas éclaircie. Toutefois, de bonnes expériences ont pu être faites grâce à des semelles adaptées aux pieds et à la gymnastique thérapeutique.

Spécialiste :  
orthopédiste

**Santé psychique**

Au sein de notre société, les maladies sentimentales sont courantes. Les personnes atteintes du syndrome de délétion 22q11 semblent être affectées un peu plus souvent par celles-ci.

Beaucoup de personnes touchées par la délétion 22q11 ont des difficultés dans

les domaines de la communication qui ont lieu, outre sous forme d'échange d'informations purement linguistiques, sous forme de gestes et de mimiques, ce qui peut conduire à une mauvaise estimation des dangers, des relations et des situations sociales. Dans certains cas, cela

a pour conséquence une tendance à la peur, à un repli social et à des comportements autistes.

De manière tout à fait typique, ces caractéristiques apparaissent jusqu'à l'âge de 3 ans. Un trouble déficitaire de l'attention et hyperactivité (TDAH) se montre habituellement à l'âge d'aller au jardin d'enfants et annonce des difficultés en particulier dans le domaine scolaire. Chez les enfants atteints de délétion 22q11, le TDAH semble se manifester encore un peu plus souvent qu'au sein de la population normale, ce qui se montre surtout par une légère dissipation de l'enfant.

Les comportements impulsifs se présentent aussi souvent. Après le début de la

puberté en particulier, des troubles de la perception, de l'humeur et des troubles moteurs se produisent. Ce qui est important, c'est que les familles prennent conscience de l'apparition de maladies psychiques, du fait que celles-ci ne sont pas une conséquence d'une erreur d'éducation des parents et que plus tôt elles sont identifiées, mieux elles peuvent être traitées avec des programmes de promotion, des thérapies comportementales et de la médication.

Spécialiste:  
psychiatre pour les enfants et les adolescents

**Développement moteur**

La majorité des enfants atteints de la délétion 22q11 présentent une faiblesse générale de la musculature (hypotonie). Cela ne signifie pas qu'il existe une maladie musculaire mais que la tension musculaire est réduite. Le développement moteur, c.-à-d. l'âge auquel l'enfant peut s'asseoir ou marcher librement est souvent quelque

peu retardé pour cette raison. Le positionnement ouvert de la bouche peut également en être une conséquence. Toutefois, cela peut aussi être le cas lorsqu'il y a un empêchement à respirer par le nez. Pour certains enfants, on trouve un trouble de l'équilibre qui peut par exemple en plus compliquer l'apprentissage du vélo.

**Modèle d'apprentissage**

Les enfants atteints de délétion 22q11 possèdent souvent un modèle précis de troubles de performance partielle tandis que certaines capacités peuvent se développer normalement. Des difficultés peuvent se présenter dans la perception de l'espace et peuvent engendrer le trouble

de l'apprentissage typique de la délétion 22q11. A l'école, des difficultés dans les matières mathématiques essentiellement en sont une conséquence.

Dans la vie pratique, cela peut par exemple rendre l'exécution de tâches complexes plus difficile.

### Valeur de la vie

Même si beaucoup d'enfants atteints de la délétion 22q11 présentent un retard de développement dans beaucoup de domaines, ils continuent tout de même à évoluer de manière continue.

Quelques adultes atteints de la délétion 22q11 mènent une vie normale autodéterminée tout en exerçant une activité professionnelle et en fondant leur propre famille. Certains enfants qui manifestent des troubles de l'apprentissage auront également besoin d'assistance lorsqu'ils seront adultes.

Lorsqu'une malformation cardiaque importante ou une malformation du système immunitaire ne sont pas présentes dès la naissance, jusqu'à présent, rien n'indique que l'espérance de vie des personnes atteintes de la délétion 22q11 n'est pas altérée. Les femmes ayant une malformation cardiaque et des vaisseaux complexes devraient cependant aller chercher des conseils d'un spécialiste avant la grossesse. Pour les questions en rapport avec l'hérédité, la possibilité d'une consultation génétique existe.

### Promotion et participation à la vie de la communauté

La promotion et le traitement doivent être adaptés aux besoins de chacune des personnes touchées ainsi que de ses personnes de référence. De plus, le niveau de développement général, les problèmes spécifiques, mais aussi son environnement de vie (famille, jardin d'enfants, école, loisirs, profession) doivent être pris en considération. Il est recommandé de procéder à un contrôle exact des résultats (diagnostic) et de réaliser, d'accompagner et/ou de coordonner la promotion et le traitement particulièrement bien faits de l'équipe interdisciplinaire d'un centre de pédiatrie sociale. Vous trouverez une liste d'adresses actuelle de centres de pédiatrie sociale sur [www.dgspj.de](http://www.dgspj.de).

Selon le problème, on peut utiliser la physiothérapie, l'encouragement précoce, l'ergothérapie, l'orthophonie, la thérapie langagière ou d'autres mesures

d'encouragement pédagogique. De plus, le soutien des parents dans la maîtrise des charges liées à la délétion 22q11 est également considérable.

Les centres de pédagogie régionaux servent également d'intermédiaires pour les éventuelles mesures nécessaires afin de soutenir les familles dans l'intégration scolaire et sociale, pour les interlocuteurs sur des questions juridiques et la sauvegarde des compensations sur les désavantages avec les interlocuteurs responsables.

L'objectif le plus important de toutes les mesures consiste à adapter et à offrir la meilleure participation possible à la vie de la société à tout âge et à tous les stades de développement des personnes touchées.

Spécialiste :  
pédiatre social

### Comment apparaît la délétion 22q11 ?

La perte du patrimoine génétique se produit souvent dans la région du chromosome 22q11.2 par hasard lors de la formation des ovocytes ou des spermatozoïdes sans qu'un parent lui-même ne soit concerné. On parle ensuite d'une délétion „de novo". Dans ce cas, la probabilité que la même erreur se reproduise est relativement faible. Cependant, la délétion 22q11 peut également avoir été transmise à un enfant par un parent. C'est pourquoi les parents d'un enfant atteint de la délétion 22q11 peuvent procéder à une analyse

des chromosomes à partir d'une prise de sang pour savoir s'ils portent eux-mêmes déjà la délétion 22q11 ou non. Lors de conseils plus en détails dans une consultation et/ou d'un centre de consultation génétique, on répondra aux questions supplémentaires concernant l'hérédité et les possibilités d'examen prénatales. Vous trouverez une liste de centres de consultation en Allemagne sur <http://gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php>.

### Pourquoi existe-t-il d'autres noms pour le syndrome de délétion 22q11 ?

En 1991, le chercheur londonien Dr Peter Scambler a pu mettre en évidence pour la première fois le gène défectueux responsable du syndrome ; il avait examiné les personnes souffrant du « syndrome de DiGeorge ». Le syndrome de DiGeorge comprend l'apparition commune d'une malformation cardiaque grave, d'un déficit immunitaire résultant du sous-développement du thymus et d'un manque de calcium dû à une hypoparathyroïdisme. Au cours du temps, il a été reconnu que les patients ayant des signes cliniques similaires ont également un syndrome de délétion 22q11. Ces autres signes cliniques sont par exemple le conotruncal-anomaly-face-syndrom qui décrit l'association d'une malformation cardiaque

précise avec des traits du visage caractéristiques, le syndrome vélo-cardio-facial, pour lequel les problématiques du palais et de l'apprentissage se trouvent au premier plan ou le syndrome de Cayler pour lequel il existe un sous-développement des muscles de la commissure des lèvres. Après cela, la désignation CATCH 22 a été proposée pour toutes les maladies provoquées par le syndrome de délétion 22q11. Chaque lettre du mot correspondait à l'un des symptômes qui survenait souvent et le 22 correspondant au chromosome 22. Cependant, étant donné que la similitude de ce nom avec une satire de guerre était ressentie comme discriminante, cette notion n'est presque plus utilisée.

## Comment en venir à bout ?

Au début, toute personne concernée réagit probablement avec une profonde émotion lorsqu'elle apprend que son enfant ou elle-même est « différent ». Toutefois, nous devons apprendre à accepter le fait qu'aucune personne n'est parfaite et qu'une maladie peut nous affecter tous et à tout moment. Pour la plupart des familles, les soucis et le temps supplémentaire nécessaire pour tout accomplir représentent certainement une grosse charge, mais ceci ne doit pas entraver la joie de vivre. Pour presque tous les problèmes nommés ci-dessus, il existe des traitements efficaces lorsqu'ils sont détectés à temps. Parce que plusieurs systèmes d'organes sont souvent touchés, en règle générale, le pédiatre, le médecin de famille ou le pédiatre social (centre de

pédiatrie sociale) prennent en charge l'assistance de base et la coordination du traitement. Toutefois, pour répondre à des questions plus précises, il faut consulter un spécialiste du domaine concerné. Etant donné que le syndrome est très complexe et qu'il survient avec des symptômes différents pour chaque personne touchée, il est parfois difficile pour beaucoup de familles mais aussi pour les médecins et les thérapeutes de maîtriser la situation. L'association KiDS-22q11 e.v. et son conseil consultatif constitué de médecins œuvrent donc pour la mise à disposition d'informations pour les spécialistes, les personnes touchées et leur famille.



## Auteurs :

**Chargée de cours Dr med. Anita Rauch,**  
Institut de génétique médicale, Université de Zurich

**Prof. Dr med. Dr med. habil. Harald Bode**  
Centre de pédiatrie sociale à la Clinique universitaire d'Ulm.

**Prof. Dr med. Dr med. habil. Helmuth-Günther Dörr,**  
Endocrinologie pédiatrique à l'Université Friedrich-Alexander de Nuremberg-Erlangen, Erlangen

**Prof. Dr med. Stephan Ehl,**  
Centre de déficience immunitaire chronique (CCI), Clinique universitaire de Freiburg

**Dr med. Gudrun Fahrenholz,**  
Médecine générale, Buchholz i.d.N.

**Prof. Dr med. Dr med. habil. John Hess,**  
Centre du cœur allemand, Munich

**Prof. Dr med. Dr med. habil. Klaus-Peter Lesch,**  
Clinique de psychiatrie et de psychothérapie, Cliniques universitaires de Würzburg

**Prof. Dr med. Dr med. dent. Dr med. habil. Robert Sader,**  
Clinique et Polyclinique pour la chirurgie maxillaire et faciale plastique, Cliniques universitaires de Francfort

**Dr med. Ursula Sauer,**  
Cardiologue-pédiatre à la retraite, Munich

**Prof. Dr med. Dr med. habil. Michael Streppel,**  
Clinique d'oto-rhino-laryngologie, Cliniques universitaires de Cologne

**Dr med. Susanne Walitza,**  
Clinique pour la psychiatrie des enfants et des adolescents, Cliniques universitaires de Würzburg

Si vous êtes intéressé par KiDS-22q11 e.v. et que vous souhaitez obtenir plus d'informations, n'hésitez pas à nous appeler ou écrivez-nous une lettre courte ou un e-mail. ([www.KiDS-22q11.com](http://www.KiDS-22q11.com)) ou [Info@KiDS-22q11.com](mailto:Info@KiDS-22q11.com).

Tél.: +49 (0) 83 79 - 72 88 0

Reconnu d'utilité publique par le Finanzamt (Trésor public) de Kempten,	N° fiscal 109/50677
Registre des Associations AG Kempten (Allgäu) VR 200148	
Impression : - „KiDS-22q11-Info med-Berichte" édité par l'association : Kinder mit DeletionsSyndrom 22q11. (KiDS-22q11) e.v. Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen	
- Réimpression, seulement par extrait et uniquement avec l'autorisation explicite de l'éditeur.	
- Mise en page : Ulrich Geckeler	Imprimerie : www.DSK-Druck.de
Site Internet : <a href="http://www.kids-22q11.com">http://www.kids-22q11.com</a>	ISSN : 1863-1576 Imprimerie 09/2007

**KiDS-22q11 e.V.** ist ein junger Verein, der von allen Beteiligten ehrenamtlich geführt wird. Neben den Erfahrungen unserer Eltern

und Kinder, werden wir durch einen medizinischen Beirat, dem namhafte Kapazitäten der Medizin angehören, unterstützt.

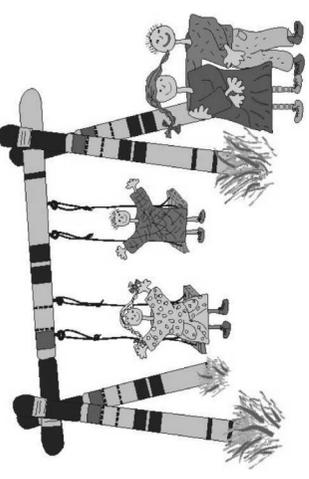
Bankverbindung / Spendenkonto  
Dresdner Bank Kempten  
BLZ: 733 800 04  
Kto: 22 22 00 000

Spenden sind steuerlich absetzbar

✂ bitte hier abtrennen (für Fensterbrief DIN C6 lang)

# KiDS-22q11 e.V.

## Aufnahmeantrag



**KiDS-22q11 e.V.**

**Blumenweg 2  
D-87448 Waltenhofen**

home: <http://www.kids-22q11.de>

E-mail: [info@kids-22q11.de](mailto:info@kids-22q11.de)

Dresdner Bank Kempten

BLZ: 733 800 04

Kto: 22 22 00 000

Gemeinnützig anerkannt in Deutschland vom Finanzamt Kempten, StNr. 109/50677  
Vereinsregister AG Kempten (Allgäu) VR 200148

Datum \_\_\_\_\_ Unterschrift: Abbuchungserlaubnis

Datum \_\_\_\_\_ Unterschrift: Vereinsbeitrag

X

X

Bank, Sparkasse, Postbank

BLZ         /

Kontonummer

- Überweise ich selbst  
 Lasse ich mittels Einzugsermächtigung erheben

Den jährlichen Mitgliedsbeitrag von \_\_\_\_\_ € / SFR  
(Mindestbeitrag 30.- € / 50.- SFR  
weitere Fam.-Mitglieder frei)

Neben mir treten dem Verein noch weitere Mitglieder unserer Familie bei.  
(betroffenes Kind bitte mit \* kennzeichnen)

Name	Vorname	Geb.-Datum

Ich bin damit einverstanden, dass meine Angaben elektronisch gespeichert werden. Diese Daten unterliegen dem Datenschutz und werden nicht an Dritte weitergegeben.

**Aufnahmeantrag** in den Verein  
**Kinder mit DeletionsSyndrom 22q11 (KiDS-22q11) e.V.**

V2.6 12/2007

✂ bitte hier abtrennen (für Fensterbrief DIN C6 lang)

Kto: 16 139 945 006

Kto: 791-0324.51

BLZ: 8411

Migrosbank Luzern

Bankverbindung:

[www.kids-22q11.ch](http://www.kids-22q11.ch) / [info@kids-22q11.ch](mailto:info@kids-22q11.ch)

Schweiz



Österreich



[www.kids-22q11.at](http://www.kids-22q11.at) / [info@kids-22q11.at](mailto:info@kids-22q11.at)

Bankverbindung:

Oberbank Perg  
BLZ: 15005

Kto: 22 22 00 000

BLZ: 733 800 04

Dresdner Bank Kempten

[www.kids-22q11.de](http://www.kids-22q11.de) / [info@kids-22q11.de](mailto:info@kids-22q11.de)

Deutschland

