

Microdélétion 22q11 ou syndrome de Di George

Qu'est-ce que syndrome de DiGeorge / le syndrome Velo-Cardio-Facial / syndrome de microdélétion 22q11

Le syndrome de DiGeorge a été décrit pour la première fois en 1965 à Philadelphie. Il associe **une malformation cardiaque, une anomalie du palais, une mauvaise régulation du taux de calcium dans le sang, des perturbations du système immunitaire et des difficultés d'apprentissage**. Par ailleurs, vers la fin des années 1970, une association de signes presque similaire, mais moins sévère a été appelée « syndrome Velo-Cardio-Facial ».

Par la suite, les découvertes en génétique ont permis de montrer que ces deux syndromes représentent en fait les différentes facettes d'une même affection génétique, qui touche le chromosome 22, et ils ont donc été regroupés sous le terme de microdélétion 22q11.

Pourquoi ?

Le syndrome de DiGeorge et le syndrome VCF résultent d'un mécanisme **génétique** identique, la perte (délétion) d'un petit fragment sur une région précise du chromosome 22, d'où le terme de microdélétion 22q11. L'anomalie ne concerne qu'un des deux chromosomes 22 de la personne. Le segment de chromosome manquant porte des gènes qui interviennent dans le développement du cœur, du cerveau, du thymus -une structure importante pour les défenses immunitaires-, et d'une glande appelée parathyroïde qui régule le taux de calcium dans le sang. Cependant, il est important de souligner que **les conséquences de cette anomalie génétique sont très variables**. Certaines personnes avec une

microdélétion 22q11 n'ont quasiment aucun symptôme et le diagnostic est parfois même porté a posteriori chez un adulte bien portant, suite à la survenue d'un autre cas plus typique dans la famille.

Une personne atteinte de microdélétion 22q11 risque en effet de transmettre le chromosome 22 « altéré » à ses enfants ; le risque de transmission est de 50 % à chaque grossesse. Une personne avec peu de signes cliniques peut avoir un enfant atteint d'une forme plus sévère et inversement. L'anomalie du chromosome 22 peut aussi apparaître *de novo* (c'est-à-dire être accidentelle, donc non présente chez les 2 parents).

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Les signes cliniques sont très variables d'un enfant à l'autre et aucun signe n'est constant.

Il existe chez un grand nombre d'enfants une anomalie, souvent minime, du palais et plus particulièrement de son extrémité appelée voile du palais. Le voile du palais est un clapet qui assure la séparation entre les cavités de la bouche et du nez lors de la déglutition et de la phonation. Les anomalies du palais peuvent donc entraîner une occlusion incomplète de la cavité buccale lors de l'émission vocale, responsable d'une fuite d'air par le nez, avec pour conséquences une **voix nasonnée** (rhinolalie) et des **troubles articulaires** qui rendent quelquefois le langage difficilement compréhensible. Le fait d'enlever les végétations ou les amygdales risque d'aggraver ce phénomène et doit donc, sauf exception, être évité.

Un décalage dans les apprentissages est fréquent. La marche est acquise vers l'âge de 17 mois, parfois plus tard; ces enfants gardent parfois de façon prolongée une **lenteur et/ou une maladresse** dans l'exécution des gestes. Beaucoup ont un **retard d'acquisition de la parole et du langage**, lié en partie aux troubles articulaires. Une **déficiência cognitive est possible**, dont l'intensité est variable mais souvent modérée. Une fatigabilité de l'enfant est très souvent présente et doit être prise en compte par l'entourage.

Une **susceptibilité particulière aux infections**, en particulier aux infections ORL, est fréquente. Les otites à répétition peuvent se compliquer d'otite séreuse parfois responsable d'un **déficit auditif** qui risque d'aggraver les difficultés d'apprentissage de la parole et du langage.

Ces enfants sont souvent relativement **timides**, voire solitaires et peuvent quelquefois avoir des difficultés à s'intégrer dans un groupe, d'autant que leur voix

nasonnée peut constituer une source de moqueries. Parfois **très sensibles**, ils peuvent se montrer anxieux, voire inhibés, quand ils se trouvent confrontés à une situation ou un environnement nouveaux.

Une **malformation cardiaque** est présente dans 75 % des cas. Elle peut parfois nécessiter une intervention chirurgicale. Celle-ci est généralement réalisée avant la période scolaire et le plus souvent, la malformation cardiaque n'a plus de conséquence par la suite. Il existe plus rarement une malformation rénale (rein trop petit ou anormalement situé...), la plupart du temps sans conséquence clinique. Une scoliose n'est pas rare.

Un abaissement de la concentration de calcium dans le sang peut provoquer des crampes, des douleurs musculaires et/ou une fatigue musculaire, voire plus rarement des convulsions (crises d'épilepsie) si l'enfant n'est pas traité.

Quelques chiffres

La microdélétion 22q11 est l'une des anomalies chromosomiques les plus courantes. Sa fréquence est estimée entre 1/4 000 et 1/6 000 naissances mais certains cas sont probablement non diagnostiqués.

Dans 90 % des cas, il s'agit de cas de novo, c'est à dire survenus accidentellement dans la famille. Dans 10 % des cas, la microdélétion est héritée d'un des parents.

Traitement

À l'heure actuelle, il est impossible de « remplacer » le fragment chromosomique manquant et il n'existe pas de traitement spécifique de la microdélétion 22q11. La prise en charge est **centrée sur les symptômes que présente l'enfant, adaptée au cas par cas**. Une surveillance médicale, souvent multidisciplinaire (par un cardiologue en cas de malformation cardiaque, un ORL...), sera nécessaire pendant toute l'enfance et l'adolescence.

La prise en charge des troubles du langage repose essentiellement sur l'**orthophonie**, qui doit être débutée de façon précoce (souvent dès l'âge d'un an) et poursuivie de façon prolongée avec un travail sur la prononciation puis un soutien aux apprentissages scolaires. Une opération chirurgicale est parfois nécessaire. Elle peut améliorer grandement la qualité du langage.

Devant un retard de langage et/ou des otites à répétition, il est indispensable de vérifier qu'il n'existe pas un déficit auditif associé.

Un traitement antibiotique prolongé est parfois prescrit à visée préventive pour les enfants qui présentent des infections répétées.

Si le taux de calcium dans le sang est abaissé, un apport oral de calcium est parfois nécessaire, sous forme de comprimé ou en poudre.

Un suivi psychologique régulier peut être profitable.

Conséquences sur la vie scolaire

Les enfants porteurs d'une microdélétion 22q11 ont souvent des **difficultés d'apprentissage scolaire, dont l'intensité est variable**. Certains poursuivront une scolarité ordinaire, d'autres se verront proposer un dispositif de scolarisation de type ULIS, voire plus rarement une orientation vers un établissement spécialisé.

Quand faire attention ?

Certains facteurs, souvent retrouvés chez ces enfants, peuvent rendre compte de leurs difficultés d'apprentissage. Il s'agit :

- d'une diminution transitoire de l'audition liée aux infections ORL à répétition,
- de **troubles de la représentation visuo-spatiale**,
- de difficultés de **raisonnement et d'abstraction**,
- d'une certaine lenteur et d'une **fatigabilité**,
- de troubles de l'attention et de **difficultés de concentration**,

qui contrastent avec de bonnes capacités de mémorisation.

Il semble qu'ils soient plus souvent en difficulté en **mathématiques** que dans d'autres apprentissages, notamment la lecture.

Conscients de leurs difficultés et de nature anxieuse, certains de ces jeunes peuvent facilement manquer de confiance en eux. Ils peuvent également être l'objet de moqueries, en particulier s'ils ont des troubles articulatoires. Plus que d'autres, ils ont alors besoin de **réassurance et d'encouragement** de la part des adultes pour ne pas se sentir en situation d'échec. C'est pourquoi un suivi par un psychologue peut être profitable dans les situations difficiles.

La pratique des activités sportives peut souvent être autorisée sans restriction. Une

malformation cardiaque bien tolérée, ou opérée avec un bon résultat, ne doit ainsi pas constituer un obstacle aux séances d'éducation physique. En cas d'otites répétées, le médecin pourra néanmoins être amené à limiter les baignades en piscine et/ou à recommander l'utilisation de bouchons d'oreilles. Selon les besoins, ces éléments doivent être formalisés dans le cadre d'un PAI (Projet d'accueil individualisé) ou d'un PPS (Projet personnalisé de scolarisation).

Comment améliorer la vie scolaire de ces enfants ?

Pour ceux qui présentent des difficultés d'apprentissage, on peut s'appuyer sur les **capacités de mémorisation** de ces élèves, en sachant que généralement leur **mémoire auditive** est supérieure à leur mémoire visuelle.

Pour pallier à la lenteur ou aux difficultés de concentration de certains de ces jeunes, on peut réduire la longueur du travail demandé, ou augmenter le temps imparti pour le faire (en tenant compte de leur fatigabilité). Dans les grandes classes, l'aménagement d'un tiers-temps peut être demandé lors des examens. En fonction des difficultés de l'élève, l'aide d'un Accompagnant d'élève en situation de handicap (AESH) peut parfois s'avérer appréciable, par exemple pour encourager l'enfant, l'aider à se concentrer et à persévérer devant une difficulté, compléter les consignes écrites par une explication orale...

La réalisation d'un Projet d'accueil individualisé (PAI) doit être appréciée au cas par cas, en fonction d'un éventuel traitement médicamenteux au long cours, de l'existence d'une malformation cardiaque nécessitant un aménagement des activités sportives...

L'avenir

En dehors des rares cas de malformations cardiaques sévères et difficiles à améliorer par la chirurgie, l'espérance de vie est normale.

Chaque enfant porteur d'une microdélétion 22q11 est unique et aucun paramètre ne permet de déterminer à l'avance quel sera son avenir.

À l'âge adulte, il existe un large éventail de situations. Certains ont une

bonne insertion sociale, affective et professionnelle. D'autres ont plus de difficultés ou connaissent des problèmes psychologiques et sont amenés à travailler en milieu protégé.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la [rubrique jaune](#).

Pour travailler en partenariat, voir la [rubrique rouge](#).

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : [témoignages](#) ou [associations](#).

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

[S'informer sur les maladies et leurs conséquences](#)

[Cardiopathies congénitales ou l'enfant atteint d'une malformation du coeur](#)
[Microdélétion 22q11 ou syndrome de Di George : BEP](#)

[Rendre l'école accessible](#)

[Examens : aménagements](#)

[Associations](#)

[Génération 22](#)

[Travailler ensemble](#)

[Orthophonie](#)

[Projet Personnalisé de Scolarisation \(PPS\)](#)

[Psychomotricité](#)

[Liens](#)

[La délétion 22q11](#)

Édité par Orphanet, portail d'information sur les maladies rares, ce document destiné à tous publics détaille les manifestations cliniques, les bases génétiques et les principes de la prise en charge de la microdélétion 22q11.

[Ressources documentaires](#)

[Les troubles cognitifs et psychologiques chez l'enfant atteint d'une microdélétion 22q11.2](#)

Ce document concerne les difficultés d'apprentissage des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11, et apporte des éléments concrets pour améliorer leur prise en charge. Il a été rédigé par le Pr Ann Swillen, généticienne à Louvain (Belgique).

[Glossaire](#)

Acalculie

Impossibilité de reconnaître les chiffres et symboles arithmétiques, et d'effectuer les opérations arithmétiques de base (addition, soustraction, ...)

Agraphie

Grec *a*=privatif, *graphein*=écrire.
Impossibilité d'écrire.

Alexie

Grec *a*=privatif, *lexis*=mot.
Incapacité de lire et de comprendre ce qui est écrit. Cette affection est due à une lésion localisée du cerveau. La compréhension d'un texte lu par une autre personne est intacte.

Antibiotiques

Grec : *anti* = contre ; *bios* = la vie.

Les antibiotiques sont des substances chimiques qui ont une action spécifique avec un pouvoir destructeur sur les micro-organismes (bactéries).

Anticorps

Protéine fabriquée par certaines cellules du système immunitaire (les lymphocytes), capable d'aller se fixer sur une molécule précise pour la neutraliser et former avec elle un complexe qui sera détruit par les cellules de l'immunité.

Antigène

Grec : *anti*=contre et *gennan*= engendrer.

Élément extérieur à l'organisme, aussi appelé aussi « non soi ». Peut aussi être un élément du « soi » paradoxalement reconnu par le système immunitaire comme un élément étranger contre lequel il faut répondre en générant des anticorps (mécanisme des maladies auto-immunes).

Aphasie

Grec *a*=privatif, *phasis*=parole.

Perte partielle ou totale de la faculté de s'exprimer et de comprendre le langage, qu'il soit parlé ou écrit, malgré l'intégrité anatomique et fonctionnelle des organes de la phonation (langue, larynx) et indépendamment de toute atteinte neurologique d'origine sensorielle (sans difficultés d'audition ou de vue).

Auto-immune

Les maladies auto-immunes sont dues à une hyperactivité du système immunitaire à l'encontre de substances ou de tissus qui sont normalement présents dans l'organisme.

AVS

L'Auxiliaire de vie scolaire (AVS) est une personne attachée à l'enfant pour l'aider dans sa vie scolaire, qu'il s'agisse de la vie quotidienne (repas, toilette, déplacements) ou des activités scolaires (aide à l'utilisation de l'ordinateur, reprise individuelle des consignes collectives, secrétariat et prise de notes à la place de l'enfant, etc...). Cette personne qui reçoit une formation spécifique est attribuée à l'enfant (à temps partiel ou à temps plein) sur avis de la MDPH (Maison départementale de la personne handicapée) et assure des missions personnalisées selon les besoins de chaque enfant. Voir aussi AESH (Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap).

Bradycardie

Grec *bradus*=lent et *kardia*= coeur.

La bradycardie correspond à un ralentissement des battements du coeur; elle peut être physiologique (normale) ou pathologique.

Chromosome

Grec : *khroma* = couleur ; *sôma* = corps.

Filaments d'ADN situés dans le noyau de la cellule, particulièrement visibles au moment de la division cellulaire et support de l'information génétique.

Classe d'inclusion scolaire (Clis)

La dénomination classes d'inclusion scolaire (Clis) a été abrogée. Les élèves du premier degré sont maintenant scolarisés dans des dispositifs appelés Ulis école.

Corticoïdes

Hormones naturelles ou synthétiques qui influencent ou contrôlent des processus fondamentaux de l'organisme, notamment la tension artérielle, l'inflammation. Les corticoïdes synthétiques sont utilisés comme anti-inflammatoires. Leur utilisation prolongée peut entraîner de nombreux effets secondaires (voir la fiche « traitement par corticoïdes »).

Cyanose

Grec : *kuanos* = bleu.

La cyanose est la coloration bleuâtre ou mauve de la peau et des muqueuses causée par la présence en quantité anormalement élevée d'hémoglobine chargée de gaz carbonique dans les capillaires sanguins.

Dysarthrie

grec *dus*=difficulté et *arthron*=articulation.

Difficulté à parler et à émettre des sons, d'origine centrale due à des lésions cérébrales sans qu'il existe une paralysie ou des lésions des organes de la phonation c'est-à-dire de la langue, des mâchoires, du larynx. La voix apparaît trop grave ou trop aiguë, rauque, scandée, explosive et parfois complètement éteinte (aphonie).

Dyslexie/Dysorthographe

Grec *dus*=difficulté, *lexis*=mot.

Les dyslexies et dysorthographies sont un ensemble de troubles durables d'apprentissage de la lecture et de l'orthographe malgré une intelligence normale, une bonne acuité visuelle et auditive, l'absence de troubles psychologiques, psychiatriques ou neurologiques avérés, chez un enfant évoluant dans un milieu socio-culturel normalement stimulant et suivant une scolarisation normale et régulière.

Dysphagie

Grec *dus*=difficulté, *phagein*=manger.

Sensation de gêne ou de blocage ressentie au moment de l'alimentation, lors du passage des aliments dans la bouche, le pharynx ou l'œsophage.

Dysphasie

Grec *dus*=difficulté, *phasis*=parole.

Difficulté de langage due à des lésions des centres nerveux cérébraux. Elle peut cibler plus particulièrement l'expression (dysphasie expressive), la compréhension (dysphasie de réception) ou les deux à la fois (dysphasie mixte).

Fonctions visuo-spatiales

Les fonctions visuo-spatiales permettent le repérage et l'exploration d'éléments visuels, l'orientation et le repérage des positions dans l'espace. Les fonctions visuo-spatiales sont fortement sollicitées dans la lecture où elles deviennent automatiques seulement après 3 ou 4 ans environ d'apprentissage.

Génétique

Grec : *genos* = race.

Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.

Voir gène.

Hérédité

Fait biologique selon lequel les parents transmettent à leurs enfants des caractéristiques spécifiques de leur patrimoine génétique.

Hypotonie

Grec: *hypo*= sous et *tonos*= ressort.

Diminution du tonus musculaire c'est-à-dire de la contraction physiologique partielle et permanente des muscles.

Hypoxie

Grec *hupo* = sous et *oxus*= " oxygène.

L'hypoxie correspond à une diminution de la quantité d'oxygène contenu dans le sang. Cette diminution peut avoir différentes causes, elle peut survenir aussi la nuit chez les personnes obèses ou sujettes à des apnées du sommeil.

Immunoglobuline

Synonyme d'anticorps

Immunosuppresseurs

Qui supprime ou réduit les réactions immunologiques de l'organisme.

Incompétence vélo-pharyngée

Incapacité du voile du palais à assurer l'étanchéité avec la paroi pharyngée postérieure, lors de la phonation et de la déglutition. Ces enfants ont fréquemment des problèmes de prononciation liés à un nasonnement (rhinolalie).

Microdélétion

Perte d'une petite portion d'ADN, support du code génétique.

Mutation

Latin : *mutatio*, de *mutare* = changer.

On appelle mutation tout changement, toute modification aléatoire touchant une séquence d'acide nucléique (ADN) ou affectant l'agencement des gènes ou leur nombre.

Organe

Partie du corps, constituée de tissus, qui lui confèrent une fonction spécifique. (Ex. : le rein est un organe spécialisé dans la filtration du sang et qui permet d'éliminer dans les urines les déchets produits par l'organisme).

Orthophonie

Grec : *orthos* = droit et *phônê* = voix.

Rééducation des troubles de l'élocution et du langage écrit et parlé.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Phonation

Grec : *phônê* = voix.

Ensemble des phénomènes permettant de produire des sons et la voix par les organes vocaux.

Prodromes

Grec : *pro* = en avant et *dromos* = courir.

Ce sont les signes avant-coureurs d'une maladie ou d'un malaise

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Protéine

Grec : *prôtos* = premier.

Molécule composée d'un enchaînement d'acides aminés. Les protéines remplissent différentes fonctions dans la cellule, notamment des fonctions de structure et des fonctions enzymatiques.

Rhinolalie

Grec : *rhis*: nez et *lalia*: parole.

C'est une modification anormale du timbre de la voix qui altère la prononciation de certains sons du langage, liée à une anomalie de la résonance des cavités nasales.

Syncope

Du grec "couper d'avec".

Perte de connaissance brutale et brève, avec retour rapide (<2 minutes) et spontané à un état de conscience normal.

Syndrome

Association de symptômes constituant ensemble le tableau clinique d'une maladie.

Syndrome CHARGE

Acronyme anglais : Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retardation of growth and development, Genitourinary problems, Ear abnormalities).

Système immunitaire

Le système immunitaire d'un organisme assure l'élimination des substances ou des particules qui lui sont étrangères. Il comprend les organes lymphoïdes (moelle osseuse, thymus, rate, ganglions, etc.), les cellules immunitaires (lymphocytes et plasmocytes), les cellules capables de phagocytose (polynucléaires neutrophiles et phagocytes mononucléés), des substances produites par les cellules (immunoglobulines, complément, lymphokines, etc.).

Tachycardie

Grec : takhys = vite et kardia = coeur. La tachycardie est l'accélération des battements du coeur.

Unité pédagogique d'intégration (Upi)

Ces structures servaient d'appui à l'intégration scolaire dans l'enseignement secondaire (collège ou lycée), destinées aux adolescents présentant des troubles des fonctions cognitives, motrices ou sensorielles. L'objectif est de permettre à ces élèves de suivre totalement ou partiellement un cursus scolaire ordinaire. (Voir maintenant Ulis)

Végétations (adénoïdes)

Les végétations adénoïdes correspondent à un gonflement des petits organes lymphoïdes situés au fond des fosses nasales (les amygdales pharyngées).
L'hypertrophie des végétations adénoïdes favorise notamment la survenue d'otites à répétition.

Enquête et partage

Enquête

[Enquête de satisfaction et d'audience](#)

Partage

[Envoyer par mail](#)

