



**HAL**  
open science

## Caractérisation phénotypique et génotypique des réarrangements chromosomiques en 1q21.1: description d'une nouvelle cohorte de 34 patients et revue de la littérature

Alexia Bourgois, Marion Gérard, Varoona Bizaoui, Cindy Colson, Aline Vincent, Joris Andrieux, Arnaud Molin, Nicolas Gruchy

### ► To cite this version:

Alexia Bourgois, Marion Gérard, Varoona Bizaoui, Cindy Colson, Aline Vincent, et al.. Caractérisation phénotypique et génotypique des réarrangements chromosomiques en 1q21.1: description d'une nouvelle cohorte de 34 patients et revue de la littérature. 11e Assises de Génétique Humaine et Médicale, Feb 2022, Rennes, France. . hal-03640241

**HAL Id: hal-03640241**

**<https://hal.science/hal-03640241>**

Submitted on 13 Apr 2022

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



# Caractérisation phénotypique et génotypique des réarrangements chromosomiques en 1q21.1: description d'une nouvelle cohorte de 34 patients et revue de la littérature

Alexia Bourgois<sup>1</sup>, Marion Gérard<sup>1</sup>, Varoona Bizaoui<sup>1</sup>, Cindy Colson<sup>1</sup>, Aline Vincent<sup>1</sup>, Joris Andrieux<sup>3</sup>, Arnaud Molin<sup>1,2</sup>, Nicolas Gruchy<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Service de Génétique, CHU de Caen, France

<sup>2</sup>Normandie Université, UNICAEN, CHU de Caen, Département de Génétique, EA 7450 BioTARgen, Caen, France

<sup>3</sup>Service de Génétique, CHU de Lille, France

## Introduction

Les réarrangements chromosomiques en **1q21.1** sont associés à un large spectre phénotypique allant d'un phénotype normal à une déficience intellectuelle légère à modérée avec anomalies congénitales variables et dysmorphie.

Ils sont souvent hérités de parents sains et le conseil génétique est difficile.

▷ CNV localisés dans la région **proximale** (BP2-BP3) ou **distale** (BP3-BP4).

## Objectifs

- ✓ Préciser le spectre phénotypique des CNV 1q21.1
- ✓ Corrélation phénotype-génotype

- ✓ (Re)classifier ces CNV
- ✓ Aide au conseil génétique / diagnostic prénatal

## Matériels et méthodes

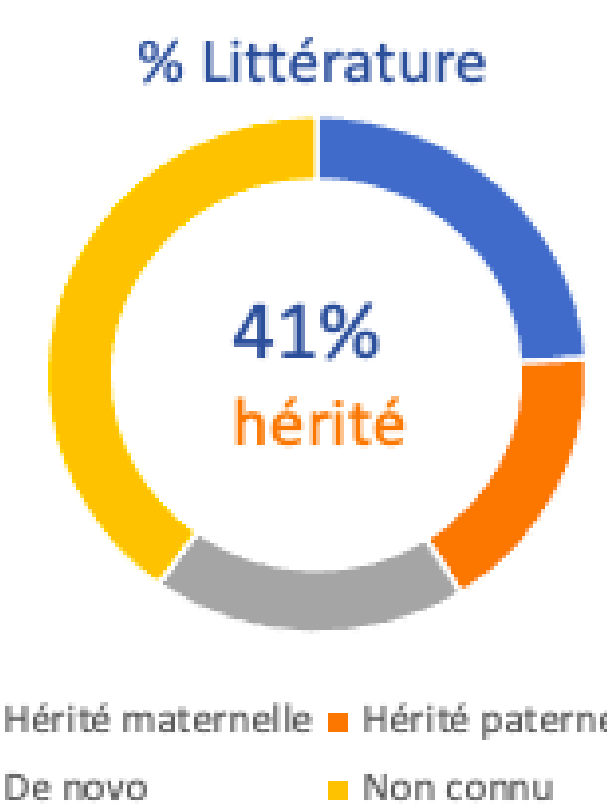
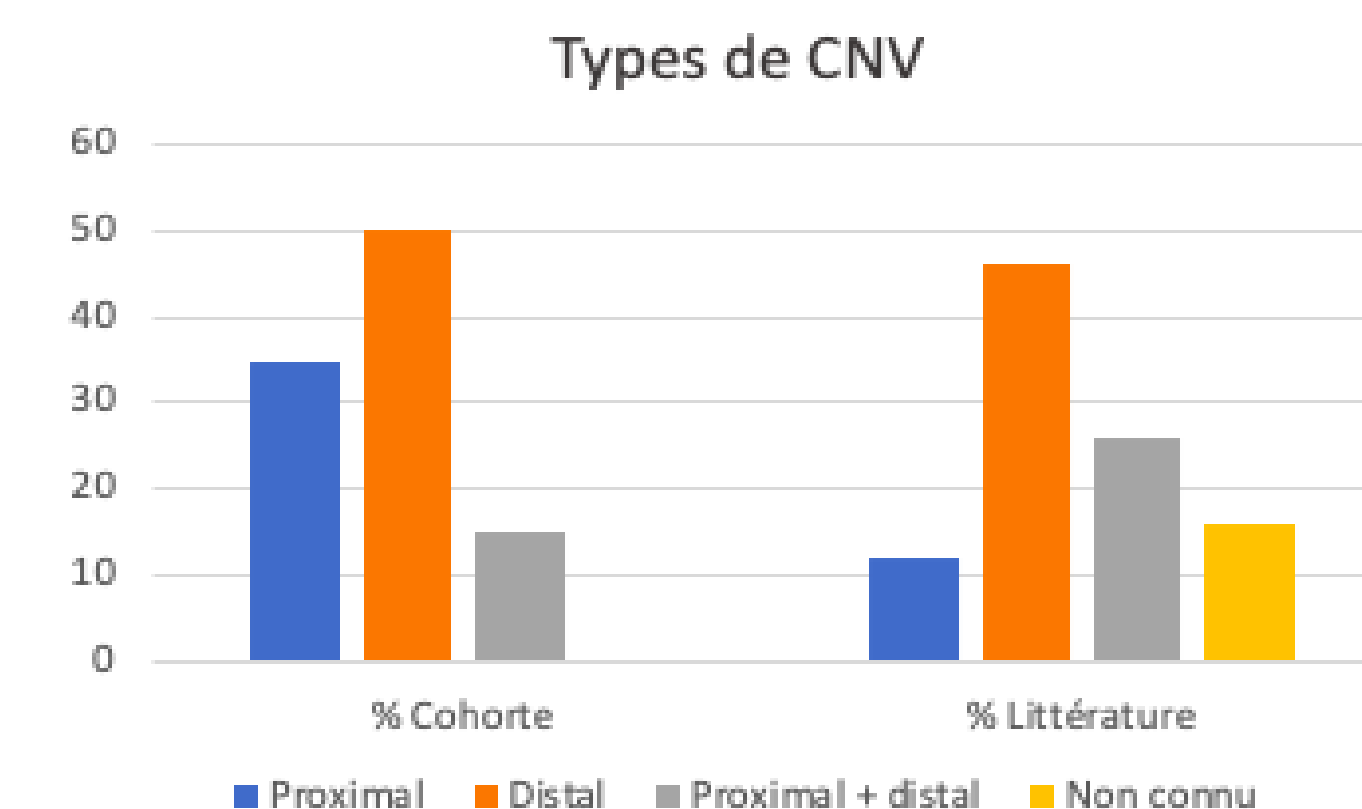
Cohorte Caennaise

- Résultats de **CGH-array** de 2008 à fin 2020 dans le service de génétique
- Inclusion des patients avec un CNV en **1q21.1**
- **34 patients**: 24 duplications / 8 délétions / 2 triplifications

Cohorte PubMed

- Recherche bibliographique avec mot clef « **1q21.1** »
- **208 patients**: 89 duplications / 114 délétions / 5 triplifications

## Résultats

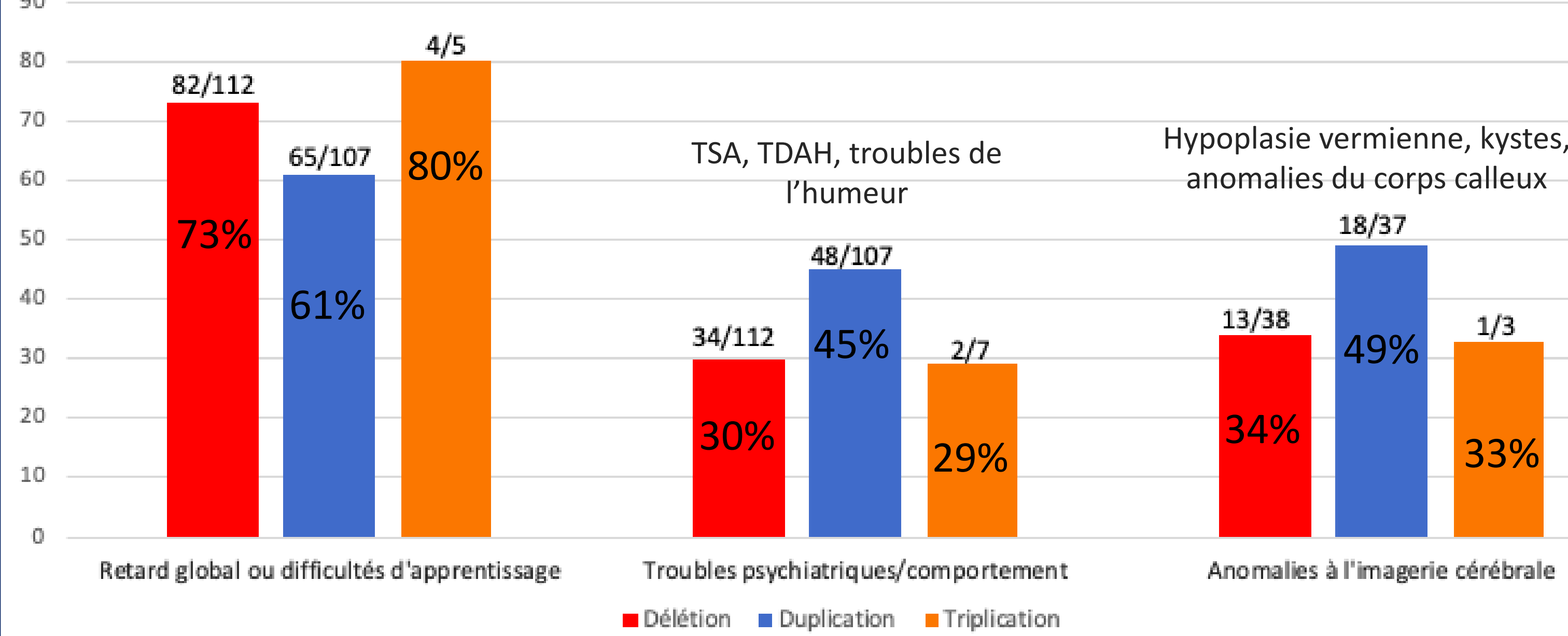


100% des individus de notre cohorte et 59% des individus de la littérature présentent au moins un élément morphologique



Front proéminent  
Lèvres fines  
Nez bulbeux + racine nez large  
Hypertélorisme  
Oreilles basses

Pourcentage d'anomalies du développement dans les cohortes



- ✓ ~45% de microcéphalie + petite taille pour les délétions et ~40% de macrocéphalie pour les duplications et triplifications
- ✓ Anomalies cardiovasculaires: ~30% des délétions et ~50% des duplications et triplifications
- ✓ Anomalies ophtalmologiques: ~30% des délétions et 15 à 20% des duplications et triplifications

## Conclusion

- ✓ CNV probablement pathogène avec pénétrance incomplète et expressivité variable - **PIEV**
- ✓ Large spectre d'atteintes: retard de développement / retard des apprentissages, anomalies cardiaques, neurologiques, ophtalmologiques et dysmorphie ++
- ✓ Pas de corrélation franche phénotype-génotype
- ✗ **Limite**: probable biais de sélection des individus en post natal

- ✓ Suivi à long terme des patients: Bilan et évaluation des troubles neuropsychologiques + dépistage systématique des anomalies cardiovasculaires
- ✓ Prise en charge précoce et adaptée des troubles
- ✓ DPN difficile, IMG à discuter en présence de facteurs de sévérité ou de mauvais pronostic