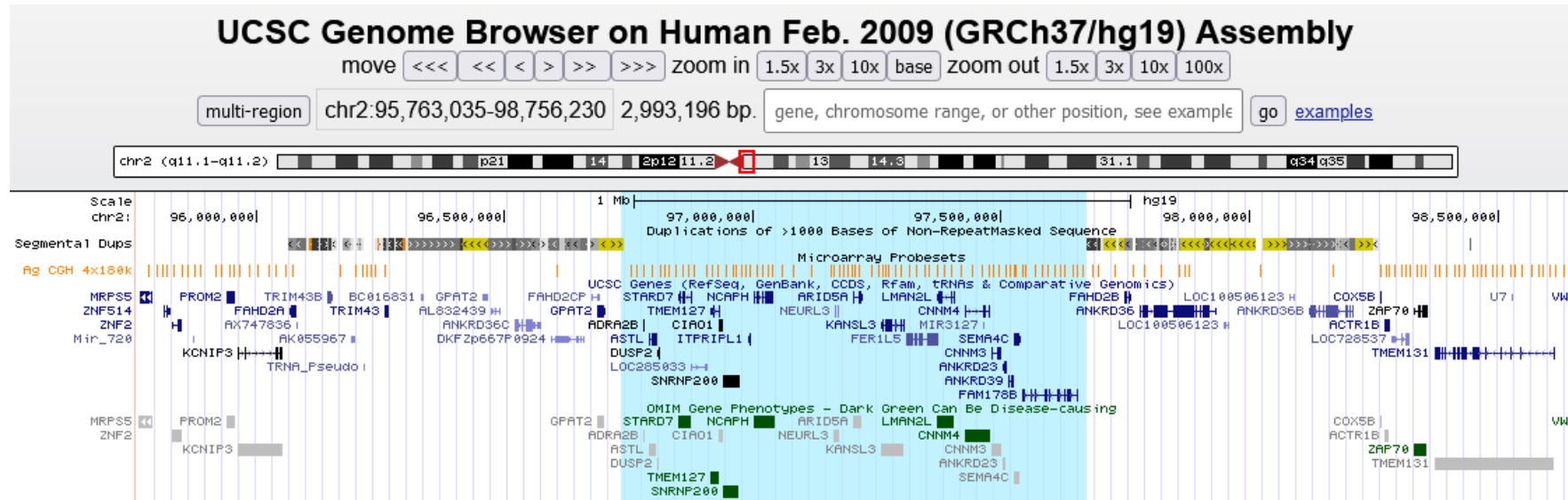


CNV en 2q11.2

# ARCHITECTURE DE LA REGION



## Taille des CNVs

932 kb (chr2:96739012-97671429)

1,9Mb (chr2:96261901-98257364)

## Gènes inclus

22 gènes – 16 répertoriés dans OMIM – 6 associés à une patho mendélienne

*LMAN2L* : DI et épilepsie AR (Rafiullah, 2016) ou AD (Alkhater, 2019)

*ADRA2B* : DI et tr mnésiques (Anazi, 2017)

*NCAPH* : DI et microcéphalie AR (Martin, 2016)

*STAR7* : épilepsie myoclonique AD par expansion de triplets

*SNRNP200* : rétinite pigmentaire AD (Zhao, 2009)

# MICRODELETION 2q11.2

- **Prévalence :**
  - Cooper et al. : 2/15767 patients et 0/8329 témoins
  - Coe et al. : 6/29085 patients et 0/19584 témoins
- **Phénotype associé (6 cas) :**
  - Tr neurodéveloppementaux : retard de langage, TDAH, DI, TSA
  - Hypotonie
  - Dysmorphie faciale non spécifique
  - Scoliose
- **Ségrégation dans la littérature :**
  - héritée dans 4 cas (3 familles)
  - De novo dans 1 cas
  - Non renseigné dans 1 cas

# MICRODUPLICATION 2q11.2

- **Prévalence :**
  - Cooper et al. : 1/15767 patients et 0/8329 témoins
  - Coe et al. : 4/29085 patients et 0/19584 témoins
- **Phénotype associé (4 cas) :**
  - Tr neurodéveloppementaux : retard de langage, DI
  - Retard de croissance
  - Reflux gastro-oesophagien
  - Dysmorphie faciale non spécifique
- **Ségrégation dans la littérature :**
  - héritée dans 2 cas (1 famille)
  - Non renseigné dans 1 cas

# CONCLUSION

En l'état actuel des connaissances, au regard du faible nombre de publications rapportant des CNVs de la région, il n'est pas possible de conclure quant à la pathogénicité de ces variants.

Il semble nécessaire d'attendre des études sur une cohorte plus importante de patients avec études de ségrégation pour avancer dans la classification de ces variants.

Conclusion : Délétion/Duplication hétérozygote de la région 2q11.2 d'une taille de 930 kb, contenant 16 gènes OMIM dont les gènes ADRA2B, LMAN2L, SNRNP200 et NCAPH. Il s'agit d'un CNV récurrent, survenant par recombinaison homologue non allélique entre les duplications segmentaires de la région. Dans l'état actuel des connaissances, ce CNV est considéré comme un variant de signification incertaine.

<b>Délétion 2q11.2</b>	<b>Classe 3</b>	<b>VOUS</b>
<b>Duplication 2q11.2</b>	<b>Classe 3</b>	<b>VOUS</b>