

25 Juillet 2015

Chères familles 11q,

Je vous écris afin de vous informer d'un développement médical que nous venons juste de connaître. Dans les deux dernières années, il y a eu quatre enfants/adolescents du Syndrome de Jacobsen qui ont eu un accident vasculaire cérébral. Avant cela, j'ai connu deux cas similaires durant les 15 dernières années. Sachant que les personnes JS ont le Syndrome de Paris-Trousseau entraînant des risques hémorragiques et ont un risque de saignement, j'ai choisi de ne pas réagir sur les deux épisodes passés jusqu'à ce que ces nouveaux épisodes soient mis en évidence. Jusqu'à maintenant et récemment, il n'y a eu aucune publication de faite depuis 10 ans suggérant qu'il y avait un gène 11q pouvant causer un anévrisme (élargissement) de l'aorte. Aujourd'hui et dans le passé, je ne connais pas de personnes JC ayant un anévrisme de l'aorte. Cependant, il y a eu plusieurs publications beaucoup plus récentes dans la littérature médicale qui suggère la présence d'un gène dans 11q (en particulier dans la région JS) qui pourraient provoquer des anévrismes des vaisseaux sanguins et conduire à un accident vasculaire cérébral. Compte tenu de cette combinaison de développements récents, je crois maintenant que nous ne pouvons plus ignorer cette situation.

Ci-dessous un aperçu de mon plan pour remédier à cela:

- 1). Avec votre aide, nous allons tenter d'obtenir autant d'informations que possible sur les six cas connus d'hémorragies cérébrales qui ont eu lieu récemment, et si nous pouvons en découvrir d'autres que je ne connais pas. Dans la plupart des cas, cela a eu lieu après la petite enfance et a été un événement spontané. Pris ensemble, cela suggère fortement qu'il y avait un anévrisme sous-jacent d'un vaisseau sanguin dans le cerveau qui s'est rompu, ce qui a sans aucun doute été aggravé par le trouble de saignement Paris- Trousseau.
- 2). Maintenant que j'ai cette information, je vais consulter d'autres médecins afin de récolter une approche proactive et d'identifier toute personne qui pourrait être à risque. Cela entraînerait une étude d'imagerie non invasive du cerveau (probablement un type spécial d'IRM dans lequel un agent est injecté par voie IV). Si l'on considère que cela est nécessaire, nous aurons besoin de décider à quel âge (et à quelle fréquence) cela devrait être fait. Une préoccupation sera bien sûr de savoir quoi faire avec l'information. (Voir n ° 3)
- 3). L'identification de toute personne qui pourrait avoir un anévrisme au cerveau nécessitera un suivi médical immédiat. Dans certains cas, un anévrisme du cerveau peut être traité par une procédure d'intervention dans laquelle la structure vasculaire anormale est obstruée (par exemple, semblable à une procédure de cathétérisme cardiaque). Cependant, cela reste à être vu et il est possible qu'une approche chirurgicale pourrait être nécessaire. Je prévois de consulter un neurochirurgien pédiatrique afin d'obtenir ses commentaires sur ce qui pourrait être la meilleure approche. En fin de compte, chaque personne à risque devra être évaluée individuellement afin de déterminer ce qui pourrait être la meilleure approche thérapeutique pour elle. Il est également possible que

l'absence d'intervention soit effectuée, mais le suivi tout au moins étroit, avec des études d'imagerie cérébrale de série seront nécessaires.

S'IL VOUS PLAÎT comprenez bien que ceci est un développement très récent et qu'il est nécessaire d'apprendre, y compris la fréquence réelle de ces événements, la cause, la meilleure façon de diagnostiquer le problème, et finalement le traitement. Je ne cherche pas à provoquer de panique, mais encore une fois je me dois d'insister sur l'importance d'obtenir plus d'informations. De toute évidence, cela semble être un problème potentiel très grave pour laquelle nous avons absolument besoin de plus amples informations et ce, dès que possible. Je vous tiendrai au courant au cours des semaines et des mois qui vont suivre en n'en apprenant davantage.

Je vous remercie, comme toujours, pour votre aide !!!

Très sincèrement,

Paul Grossfeld, M.D.
Chief Medical Adviser
11q Research and Resource Group
Professor of Pediatrics
UCSD School of Medicine
pgrossfeld@ucsd.edu