

Pour tout soutien et contacts avec d'autres familles concernées :



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group
(Groupe de soutien pour les anomalies chromosomiques rares)
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
(Royaume-Uni)
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Associations en France:



Dup15q France
1, allée des cèdres, 78860 Saint-Nom-La-Bretèche
Association loi 1901 à but non lucratif, n°W7830-10603
Reconnue d'intérêt général
info@dup15qfrance.fr | www.dup15qfrance.fr



Valentin APAC
52, la Butte Églantine 95610 ERAGNY Tel +33 (0) 1 30 37 90 97
contact@valentin-apac.org | www.valentin-apac.org
Association loi 1901 à but non lucratif, n° W953000999075
enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise –France

Rejoignez Uniqüe pour être en relation avec d'autres familles, avoir de l'information et du soutien (en anglais). Uniqüe est une association à but non lucratif sans financement gouvernemental, existant seulement par les dons et allocations de bourses de recherche. Si vous souhaitez apporter votre soutien, même modeste, à nos travaux, vous pouvez déposer vos dons sur notre site Web à l'adresse suivante : www.rarechromo.org/donate
Aidez-nous à vous aider ! <http://www.rarechromo.org/donate> Aidez-nous à vous aider !

Uniqüe mentionne les groupes de discussion et les sites Internet d'autres organisations afin d'aider les familles dans leurs recherches d'informations. Cela ne signifie pas que nous approuvons leur contenu ou que nous en sommes responsables.

Ce livret de consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Il est conseillé aux familles avec le diagnostic génétique pour la prise en charge médico-sociale. Il a été compilé par Uniqüe et revu (AP) et révisé par le Professeur Anthony Isles, professeur de neurosciences moléculaires et comportementales, Université de Cardiff, Royaume-Uni, 2017.

Les informations sur les variations génétiques évoluent très rapidement et les informations contenues dans ce guide sont considérées comme les meilleures disponibles à l'heure où nous publions, certaines données pouvant changer ultérieurement. Uniqüe fait de son mieux pour se tenir au courant de l'évolution des informations et mettre à jour, si besoin, ses guides déjà parus.

La traduction initiale (2019) vers le français a été réalisée par Stefanie Lebailly pour l'association Dup15q France avec le soutien du Dr. Jérémie Suchet.

La version française mise à jour par ERN Ithaca et Valentin APAC a été vérifiée par le Professeur Florence Petit, généticien clinicien, CHR Jeanne de Flandre, Lille (France). (MS) (AP).



Copyright © Uniqüe 2022

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Duplication interstitielle 15q11q13



rarechromo.org

Dup 15(q11q13) (interstitiel) Français

La duplication 15q11q13 est une anomalie génétique rare causée par un morceau supplémentaire de matériel de l'un des 46 chromosomes - le chromosome 15.

Pour un développement normal, les chromosomes doivent contenir la quantité exacte de matériel génétique. Comme beaucoup d'autres anomalies chromosomiques, le fait d'avoir un fragment supplémentaire du chromosome 15 peut affecter le développement et les capacités intellectuelles de l'enfant. Les conséquences d'une duplication 15q11q13 sont très variables et dépendent d'un certain nombre de facteurs, notamment quel matériel génétique est dupliqué et sa taille, ainsi que l'origine maternelle ou paternelle du fragment chromosomique 15 dupliqué.

À propos des chromosomes

Notre corps est composé de différents types de cellules, qui contiennent presque toutes les mêmes chromosomes. Chaque chromosome est constitué d'ADN qui code des centaines ou des milliers de gènes. Les chromosomes peuvent être considérés comme des livres d'instruction contenant toute l'information génétique qui indique à notre corps comment se développer et fonctionner. Les chromosomes (et donc les gènes) vont par paires, un chromosome étant hérité de chaque parent.

Les cellules du corps ont 46 chromosomes (23 paires). L'ovocyte et le spermatozoïde ont cependant 23 chromosomes non appariés, et quand ils s'unissent lors de la fécondation, les chromosomes s'apparient pour en avoir 46 au total. Sur ces 46 chromosomes, 44 sont regroupés en 22 paires, numérotées de 1 à 22 (autosomes). Les 2 autres sont les chromosomes sexuels (gonosomes) qui déterminent le sexe biologique. Les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y, et les femmes ont deux chromosomes X.



Paires de chromosomes 1 à 22, X et Y (homme).
La paire de chromosomes 15 est entourée en rouge

Sources

Les informations contenues dans ce livret sont tirées des publications de la littérature médicale, des informations des membres d'Unique, des membres de l'Alliance Dup15 et de la base de données DECIPHER. Le nom de l'auteur et la date de publication des articles dans la littérature médicale sont donnés pour vous permettre de rechercher les résumés ou les articles originaux sur Internet dans PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>).

Si vous le souhaitez, vous pouvez obtenir la plupart des articles auprès d'Unique. Les informations recueillies auprès de DECIPHER (Databases of genomic variation and Phenotype in Humans using Ensembl Resources) sont en libre accès et peuvent être consultées sur le site <https://decipher.sanger.ac.uk>. 18 familles ont participé à une enquête d'Unique en 2016.

Sites Web, groupes Facebook

Sachez que bon nombre des sites web et des groupes Facebook énumérés ci-dessous sont destinés à l'Idic15 <http://www.dup15q.org/Dup15q>
Dup15q Alliance offre un soutien aux familles et sensibilise le public, elle promeut la recherche afin de trouver des traitements ciblés au syndrome Dup15q (int15 et idic15)

France

www.dup15qfrance.fr et www.facebook.com/dup15qFrance

Royaume-Uni

www.facebook.com/groups/1436105923301221/
www.facebook.com/groups/201770003266536/
www.facebook.com/groups/youkmowyouhaveakidwithidic15/?fref=ts

Parents d'adultes avec Idic15 :

www.facebook.com/groups/255127651274011/

(groupe secret, veuillez envoyer un email a marion@rarechromo.org pour y accéder)

Int15/ idic 15 : www.facebook.com/groups/287059141761737/

États-Unis

Site Web : www.idic15.org

BigTent : www.bigtent.com/groups/dup15q

Facebook : www.facebook.com/groups/434813163252172/

Espagne

www.idic15q.com/

www.facebook.com/pages/idic15-invdup15-Espa%C3%B1a/18924878794453964

Australie

www.facebook.com/Dup15qAustralia/

Allemagne

www.facebook.com/groups/1724557007821374/

Italie

www.idic15.it/

Australie et Nouvelle-Zélande

www.facebook.com/groups/229118593766651/

Canada

www.idic15canada.ca/

www.facebook.com/Idic15Canada

Afrique du Sud

www.facebook.com/groups/idic15sa/

Norvège

www.facebook.com/groups/851458564881875/



généralement l'utilisation d'antibiotiques. Pour égaliser la pression de l'air de chaque côté du tympan et pour améliorer l'audition, on peut poser chez l'enfant des aérateurs trans-tympaniques (yojo). L'otite séreuse (lorsque l'oreille moyenne se remplit de liquide) et l'effet qui en résulte sur l'audition à un stade crucial pour le développement du langage peuvent être frustrants pour un enfant. Les problèmes d'audition chroniques ne sont pas souvent associés à cette duplication.

■ Dents

Il n'est pas rare que les enfants ayant des anomalies chromosomiques aient des problèmes de dentition. Bien qu'aucune anomalie dentaire inhabituelle n'ait été observée chez les enfants ayant une duplication interstitielle 15q11q13, une famille a mentionné des dents en trop, d'autres ont mentionné la sortie précoce et tardive des dents et une autre a mentionné des caries dues à un mauvais émail. Quelques familles ont signalé que leur enfant grince des dents.



■ Os, articulations et rachis

Plusieurs cas de scoliose (déviation de la colonne vertébrale) associée à la duplication interstitielle 15q11q13 ont été rapportés dans la littérature, et 2 membres d'Unique avec cette duplication sont connus pour avoir une scoliose. Une famille a mentionné une hyperlaxité et des douleurs articulaires, une autre a rapporté une dysplasie de la hanche (déformation ou mauvais alignement de la hanche).

Les familles disent...

“ Rejoignez un groupe de soutien. Ils améliorent et enrichissent votre vie de manière inattendue. Il y a toujours un peu de chagrin, mais vous apprenez à fêter les différentes victoires de votre vie. ”

“ Aimez vos enfants et faites de votre mieux pour les aider à progresser. Ce sont des enfants normaux et ils veulent être aimés comme les autres. Laissez-les avoir plus d'autonomie et de liberté si vous le pouvez, cela les aidera. ”

“ Demandez à un médecin (par exemple, un pédiatre) d'être votre principal interlocuteur. Notre pédiatre ne connaissait la dup15 qu'en cherchant sur Google. Nous avons fait toutes les recherches, pris les rendez-vous, etc. nous-mêmes. À un moment donné, nous avions 15 spécialistes. Il aurait été bien d'avoir un seul interlocuteur pour nous guider et nous conseiller. ”

“ À l'école, assurez-vous que vous et le réseau d'aide sont sur la même longueur d'onde. Certains enseignants ne comprennent pas. ”

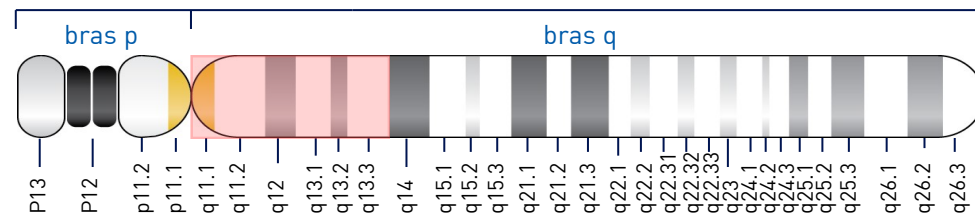
“ Trouvez un bon psychologue pour votre enfant - il a besoin de se défouler et d'être guidé dans ses amitiés, etc. ”



Regardons en 15q11q13

Les chromosomes ne peuvent pas être vus à l'œil nu, mais si les cellules sont préparées de manière spécifique, les chromosomes peuvent être colorés et examinés au microscope pour faire apparaître une alternance de bandes claires et sombres. Vous pouvez voir cette alternance de bandes pour chaque chromosome sur le diagramme de la page 2, et un schéma plus détaillé du chromosome 15 ci-dessous.

Chromosome 15



Chaque chromosome a un bras court (p) et un bras long (q). Les bandes sont numérotées vers l'extérieur à partir de l'endroit où le bras court et le bras long se rejoignent, à un point appelé centromère (coloré en jaune dans le diagramme ci-dessus). La région q11 à q13 est proche du centromère sur le bras long (q) du chromosome 15 (coloré en rouge dans le diagramme ci-dessus), qui peut être divisée en bandes q11.1, q11.2, q12, q13.1, q13.2 et q13.3 comme le montre la numérotation ci-dessus et dans le diagramme ci-dessous.

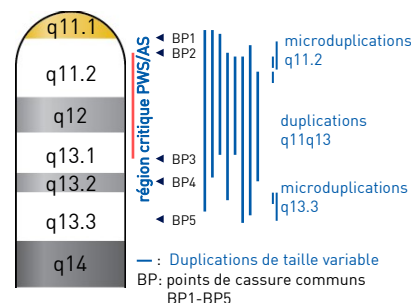
Duplications de la région 15q11q13

Comme dans cette partie du chromosome 15, il y a des régions où les cassures et la duplication sont plus susceptibles de se produire, certaines personnes auront des duplications très similaires, mais d'autres auront une duplication légèrement plus grande ou plus petite qui contiendra des gènes différents.

Le type de duplication abordé dans ce livret d'information concerne la région 15q11.2q13.1. Toutefois, comme les familles reçoivent des résultats d'examen génétiques légèrement différents, pour des raisons de simplicité, les duplications sont appelées 15q11q13 dans ce livret, sauf indication contraire. Unique dispose d'un dépliant distinct pour les microduplications 15q13.3 (duplications relativement petites) et pour les microduplications 15q11.2. Si la duplication de votre enfant s'étend à l'une de ces régions ou aux deux, vous souhaitez peut-être aussi les lire.

La duplication décrite dans ce livret est connue sous le nom de duplication interstitielle, ce qui signifie que le fragment chromosomique dupliqué est ajouté à un chromosome existant (présupposé être le chromosome 15 à côté du fragment d'ADN original).

Il est également possible d'avoir 2 copies supplémentaires de cette région du chromosome 15 qui forment un petit chromosome supplémentaire. C'est ce qu'on appelle l'isodicentrique 15 ou idic (15). Unique dispose d'un dépliant d'information distinct pour ce remaniement chromosomique.



Résultats d'analyse chromosomique

Il y a de nombreuses années, une duplication 15q11q13 aurait été identifiée par une technique de coloration des bandes, présentée à la page 2. Une technique de laboratoire, appelée FISH (fluorescence in situ hybridisation), a ensuite été mise au point, qui permet d'analyser plus en détail des fragments chromosomiques. Cette technique utilise des morceaux d'ADN marqués par fluorescence qui correspondent à l'ADN de régions chromosomiques spécifiques. Elle n'est donc proposée comme examen que si l'on suspecte un changement dans une région ciblée d'un chromosome.

L'examen le plus récent disponible qui permet d'analyser les chromosomes de manière plus précise, est appelé CGH array (hybridation génomique comparative sur puce) ou analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA). Cet examen peut détecter de très petites duplications, même en l'absence d'hypothèse diagnostique ciblée. Cependant, cet examen ne peut pas identifier si le fragment dupliqué d'ADN est situé à côté du morceau d'ADN original sur le même chromosome, ou s'il est à un endroit différent, sur le même chromosome ou sur un chromosome différent, ou s'il a formé un petit chromosome supplémentaire.

Votre généticien ou conseiller en génétique vous donnera plus d'informations sur le fragment d'ADN dupliqué chez votre enfant. Aujourd'hui, il s'agit très probablement d'un résultat d'examen par puce à ADN, tel que celui détaillé ci-dessous.

Exemple d'examen par puce à ADN :

arr[hg19] 15q11.2q13.1 (23651578-28664977)x3 dn

arr L'analyse a été réalisée par la technologie de puces ADN (ACPA, CGH array).

hg19 Il s'agit de la séquence d'ADN de référence à laquelle les numéros de paires de bases sont référencés, en l'occurrence la construction 19 du génome humain (pour plus d'informations, voir page 5).

15q11.2q13.1 L'analyse a révélé une anomalie de l'ADN sur le chromosome 15, dans la région q11.2 à q13.1.

(23651578-28664977) L'anomalie de l'ADN est bornée en paires de bases (les points où le remaniement chromosomique s'est produit). Dans cet exemple, l'anomalie se situe entre les paires de bases 23.651.578 et 28.664.977. Cette région couvre 5.013.399 paires de bases, ou plus simplement 5 Mb (1 Mb = 1.000.000 de paires de bases).

x3 Il y a 3 copies du morceau d'ADN précisé. Comme il devrait y avoir 2 copies du chromosome 15, cela montre que l'anomalie est une duplication.

dn La duplication s'est produite *de novo* (c'est un « nouvel événement »). Les chromosomes des parents ont été analysés et aucune duplication n'a été trouvée dans cette région du chromosome 15. Si une duplication est identifiée comme *de novo*, il est très peu probable qu'elle ait été héritée.

Si la formule chromosomique est suivie de « *mat* », cela signifie que la variation chromosomique a été héritée de la mère (*maternelle*) ; si elle est suivie de « *pat* », elle a été héritée du père (*paternelle*).



“ Inquiète par d'éventuelles crises nocturnes. Un EEG va être fait. 6 ans. ”

“ Il a eu 2 crises d'épilepsie majeures à 9 ans (au début de sa puberté). Aucune crise depuis, il ne prend aucun médicament. ”

■ Problèmes gastro-intestinaux

L'alimentation peut être affectée de plusieurs façons et environ 3/4 des familles d'enfants ayant une duplication interstitielle 15q11q13 ont signalé des problèmes gastro-intestinaux. Lorsque nous mangeons, notre corps doit digérer les aliments afin d'absorber les nutriments, puis faire circuler les déchets dans notre système digestif jusqu'au point d'excrétion. Des difficultés peuvent survenir à n'importe quel niveau de ce processus, et même avant. Quand notre estomac est vide et que notre taux de sucre dans le sang est bas, nous ressentons le besoin de manger ; si le cerveau d'un enfant ne reçoit pas ces signaux, il est possible qu'il ait un mauvais appétit ou qu'il ne se rende pas compte qu'il a faim. Les enfants qui ont des difficultés telles que l'autisme ou un trouble obsessionnel compulsif, peuvent refuser certains aliments en raison de leur texture ou de leur couleur, ce qui se traduit par un régime alimentaire limité. Une fois avalé et digéré, le déplacement des aliments dans notre corps (péristaltisme) est un processus régulé qui peut également être affecté par l'alimentation, les médicaments, le système nerveux et les hormones. La rétention fécale (fonctionnelle ; souvent due à la peur de pousser les selles aux toilettes) peut également se produire, ce qui s'accompagne souvent de sous-vêtements salis (encoprésie ou incontinence fécale), lorsque des gaz sont libérés. La constipation est couramment signalée chez les enfants ayant cette duplication et peut être due à une ou plusieurs des raisons ci-dessus. Il est important d'identifier la cause possible de la constipation et si un traitement est nécessaire : si c'est le cas, il est recommandé d'utiliser une faible dose d'émollient fécal.

Certains enfants ayant la duplication ont également des problèmes de rétention des aliments dans l'estomac. Les familles ont mentionné un reflux gastro-œsophagien (RGO) lorsque les aliments remontent dans le tube digestif) et des vomissements. Il existe plusieurs raisons différentes pour lesquelles cela peut se produire (par exemple, des difficultés à avaler, un retard dans la vidange de l'estomac, un sphincter trop serré, un blocage), il est donc important de poser le bon diagnostic, pour choisir le traitement le plus approprié.

■ Les yeux et la vision

Bien que les problèmes oculaires et visuels ne soient pas souvent signalés avec la duplication 15q11q13, 6 familles ont déclaré que leur enfant avait un problème oculaire ou visuel. 2 familles nous ont informés que leur enfant est myope, 1 enfant est hypermétrope avec un strabisme (œil qui louche), 1 autre enfant a une vision inégale et un astigmatisme (vision floue qui peut être due à une courbure de la cornée ou du cristallin), et 1 enfant est né avec une cataracte (opacification du cristallin).

■ Oreilles et audition

Plusieurs membres d'Unique ont mentionné que leur enfant avec une duplication interstitielle 15q11q13, a fait de nombreuses otites lorsqu'il était jeune. Les otites fréquentes peuvent être gênantes et douloureuses pour un enfant et nécessitent



Problèmes médicaux

Il arrive que des bébés ayant une duplication 15q11q13 naissent avec une anomalie physique telle qu'une fente labiale et/ou palatine, mais c'est rare. Les problèmes médicaux les plus fréquemment signalés sont les crises d'épilepsie et les troubles gastro-intestinaux. Parmi les autres problèmes figurent les infections pulmonaires récurrentes pendant l'enfance, mais la plupart des familles déclarent que leur enfant est toujours en bonne santé. Aucun résultat inhabituel dans les analyses sanguines de routine n'a été noté (à l'exception d'une famille qui a mentionné précédemment des taux élevés pour les hormones thyroïdiennes).

“ Son état de santé général est incroyablement bon, il a eu un rhume l'hiver dernier, et il est resté 1 semaine à la maison, sa seule absence scolaire depuis qu'il a eu la varicelle, il y a 13 ans. ” 18 ans



Epilepsie

Environ la moitié des familles connues par Unique ont déclaré que leur enfant a ou avait eu des crises d'épilepsie (un changement soudain de l'activité électrique du cerveau, qui provoque un dysfonctionnement cérébral momentané), l'autre moitié a déclaré que leur enfant ne présentait aucun signe d'activité épileptique (avec des âges allant du bébé à l'adulte). Les types de crises signalées varient et comprennent les crises: tonico-cloniques (perte de conscience avec raideur du corps (tonique) puis convulsions (cloniques)); myocloniques (mouvement soudain comme une secousse); les clonies (crises atoniques ; perte de tonus musculaire entraînant une chute de la tête et/ou du corps); les spasmes infantiles (crises brèves, avec secousses cycliques de la tête); le syndrome de West (épilepsie ayant 3 critères : spasmes infantiles avec un EEG (électroencéphalogramme) spécifique et une régression du développement (la définition internationale n'exige que 2 de ces critères)); les crises nocturnes (crises déclenchées par le sommeil ou la fatigue); et l'épilepsie (crises récurrentes).

L'âge auquel les crises commencent, varie entre le bébé et l'adulte et souvent, seules quelques crises surviennent, ou les crises s'arrêtent après un certain temps.

“ Il ne s'agit pas de « vraies » crises, mais de spasmes infantiles. Au début, nous pensions qu'il s'agissait de convulsions, mais aucune activité convulsive n'a jamais été enregistrée sur l'EEG. Nous ne les avons jamais traitées et elles ont disparu avant qu'il ait 1 an. ” 12 ans

“ Les crises tonico-cloniques ont commencé à 20 ans. Il a probablement eu des absences avant cela. ” 26 ans

“ Les 1^{ères} crises myocloniques ont été traitées. Elles se sont transformées en spasmes épileptiques. L'unité de surveillance de l'épilepsie a montré une évolution potentielle vers les spasmes infantiles. ”

“ Elle est traitée pour des crises depuis ses 7 ans qui sont bien contrôlées, les médicaments ont été complétés quand des absences ont été observées. Nous essayons actuellement d'arrêter les traitements après 3 ans sans crise. ” 12 ans

“ 2 comprimés suffisent pour un enfant d'âge préscolaire. ” 12 ans

“ Diagnostiqué avec le syndrome de West ou spasmes infantiles à 8 mois, il n'a plus de crises (à notre connaissance) depuis 10 mois. ” 3 ans

S'il s'avère qu'une duplication est héritée, d'autres membres de la famille peuvent avoir un examen génétique tel qu'une puce ADN, FISH ou qPCR (quantitative Polymerase Chain Reaction ; un test rapide qui peut être conçu spécifiquement pour le fragment d'ADN dupliqué, afin d'identifier toute variation du nombre de copies).

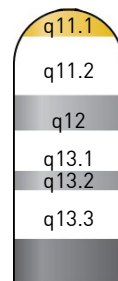
Un examen FISH (voir page 3) peut également montrer si le gain de matériel génétique est sur le chromosome 15 à côté du fragment d'origine ou s'il est ailleurs. La FISH peut aussi permettre de détecter une mosaïque. On parle de mosaïque lorsque toutes les cellules du corps ne contiennent pas le fragment de matériel génétique supplémentaire.

Dans ce cas, les conséquences de la duplication dépendent des cellules qui en sont porteuses. Certaines familles se voient également proposer un examen permettant d'établir si le morceau de matériel génétique dupliqué provient du chromosome 15 maternel ou paternel.

En effet, dans cette région du chromosome 15, certains gènes sont soumis à une empreinte génomique, ce qui signifie que l'expression de ces gènes dépend de l'origine parentale. L'inactivation des gènes soumis à **empreinte** est un processus normal et nécessaire au développement du cerveau. Dans cette région du chromosome 15, il existe des gènes connus pour être « inactivés » sur le chromosome 15 maternel ou paternel (voir ci-dessous).

On pense que les effets d'une duplication 15q11q13 peuvent varier en fonction de l'origine parentale de l'ADN dupliqué.

On sait que c'est le cas quand le morceau du chromosome 15 est perdu, ce qui provoque les syndromes de **Prader-Willi** ou d'**Angelman (PWS/AS)**, selon l'origine parentale de la délétion chromosomique.



Parmi les gènes importants identifiés dans la région du PWS/AS, on peut citer :

NDN, SNRPN, MKRN3, MAGEL2 (seules les copies héritées du père sont généralement actives dans la plupart des cellules),
ATP10A et UBE3A (seules les copies héritées de la mère sont généralement actives dans la plupart des cellules),
GABRB3, GABRA5 et GABRG3 (les gènes des récepteurs GABA sont importants pour le développement et le fonctionnement du cerveau),
OCA2, HERC2, CYFIP1, NIPA1, NECDIN, MKRN3, MAGEL2, snoARN.

Assemblages du génome

Le projet génome humain, une coopération internationale visant à séquencer l'ensemble du génome humain et à cartographier tous ses gènes, a été annoncé comme terminé en 2003. Cependant, les données de séquençage et de cartographie présentaient de nombreuses lacunes et les scientifiques travaillent depuis en permanence pour identifier les informations manquantes. Lorsque de nouvelles informations sur le génome sont identifiées, les numéros des paires de bases de chaque chromosome changent légèrement et les coordonnées d'une duplication peuvent donc être modifiées.

Chaque nouvelle version du génome est souvent appelée « assemblage ». De nouveaux assemblages sont publiés à plusieurs années d'intervalle. L'information génétique contenue dans ce guide est basée sur le numéro d'assemblage 37 du génome humain (h) du Genome Reference Consortium (GRC) (GRCh37), qui a été publié en 2009. Vous verrez souvent les données relatives à la séquence d'ADN de cet assemblage, appelé hg19 (génome humain 19), sur un compte-rendu de génétique.

Les bases de données couramment utilisées par les généticiens et Unique passeront bientôt à un assemblage plus récent appelé GRCh38/hg38, qui a été publié en 2014. Les rapports génétiques seront également modifiés à un moment donné, de sorte que les gènes et les anomalies génétiques pourront avoir de nouveaux numéros de paires de bases.

Vous souhaitez peut-être comparer les résultats de votre enfant avec ceux d'autres personnes ayant le même numéro ou un numéro similaire, afin de mieux comprendre le développement de votre enfant.

Bien que cela puisse aider à identifier les conséquences communes, il est important de se rappeler que la même duplication peut avoir des effets très différents d'une personne à l'autre. Des frères et sœurs ayant les mêmes parents et la même duplication peuvent avoir des conséquences différentes. Les autres gènes, l'environnement et la personnalité unique de l'enfant participent à son développement, ses acquisitions et son évolution. Il est très important de considérer votre enfant comme un individu et de ne pas faire de comparaisons directes avec d'autres personnes qui semblent avoir une duplication similaire.

Quelle est la fréquence des duplications 15q11q13 ?

Il est difficile d'estimer la prévalence des duplications 15q11q13, car beaucoup d'enfants n'ont pas été diagnostiqués et plusieurs de ceux qui le sont, n'ont pas été publiés dans la littérature et peuvent ne pas rejoindre de groupes de soutien.

Il y a actuellement moins de 100 cas signalés dans la littérature médicale et les bases de données compilées.

Une étude récente combinant les résultats de plus de 50.000 enfants/adultes ayant un retard de développement et/ou des troubles du comportement a identifié un peu plus de 50 enfants avec une duplication interstitielle 15q11q13 (Isles 2016).

Il est très important de noter que des duplications 15q11q13 ont également été identifiées dans la population générale, soit chez des personnes ne présentant aucun symptôme évident. Ces personnes sont souvent désignées comme des **porteurs sains** chez qui la duplication a été héritée.

Une publication récente (Isles 2016) a noté qu'environ 60 % des rapports de la littérature médicale décrivent une duplication interstitielle 15q11.2q13.3 comme étant de novo ; cela signifie que la duplication est un nouvel événement chez cette personne. La même publication estime que dans la population générale, les duplications d'origine maternelle sont 2 fois plus susceptibles de se produire que les duplications paternelles dans cette région du chromosome 15.

Les duplications interstitielles 15q11q13 sont plus souvent identifiées d'origine maternelle chez les personnes ayant un retard de développement et des difficultés neurodéveloppementales, et sont moins souvent décrites que l'Idic15 (Isles 2016, Funicane 2016).

La raison pour laquelle les duplications paternelles sont moins souvent identifiées, peut être en partie due au fait que les enfants avec cette duplication sont considérés comme moins ou non affectés : ils seraient donc moins susceptibles de se voir proposer un examen génétique. Cependant, il est aussi noté que ces duplications paternelles sont moins fréquentes dans la population générale que les duplications maternelles.

Unique compte actuellement 73 membres (63 familles) avec une duplication interstitielle qui inclut la région q11q13 du chromosome 15 vivant dans le monde entier. 7 de ces familles ont aussi des anomalies sur d'autres chromosomes ou des remaniements supplémentaires sur le chromosome 15. Unique a de nombreux autres membres avec un Idic(15) comme décrit à la page 4 ou des microduplications en 15q11.2 ou 15q13.3 qui sont, ou seront expliquées dans d'autres dépliants d'Unique.

Les enfants ayant des troubles du comportement peuvent bénéficier d'une thérapie spécialisée, comme celle dispensée par un orthophoniste et des ergothérapeutes, mais les familles ont également mentionné leur recours à la thérapie comportementale, à l'ABA (analyse appliquée du comportement), à l'équithérapie (chevaux), à la musicothérapie et à la RDI (rééducation pour développer les interactions sociales).

Seuil de douleur

10 familles nous ont informés que leur enfant semble avoir un seuil de la douleur élevé, ce qui signifie qu'il paraît être moins sensible à la douleur. Bien que le point à partir duquel une personne perçoit un stimulus comme douloureux, varie d'une personne à l'autre et dans le temps, il est possible que certaines personnes ayant une duplication 15q11q13 aient une sensibilité à la douleur altérée. La raison n'est pas bien comprise, mais il est probable qu'elle soit d'origine neurologique.

Puberté

On dispose de peu d'informations sur la puberté des enfants ayant une duplication 15q11q13, bien qu'au moment de la rédaction de ce livret, Unique comptait un peu plus de 30 membres ayant un enfant de 12 ans ou plus avec cette duplication et aucune autre anomalie génétique connue. Une famille a mentionné un retard de puberté chez son fils et une autre a mentionné que sa fille avait un cycle menstruel irrégulier, mais aucune autre famille n'a décrit quoi que ce soit d'inhabituel concernant la puberté de leur enfant.

Adultes

Comme il est possible d'identifier cette duplication en examinant les chromosomes au microscope, ce diagnostic est disponible depuis plus longtemps que celui des microduplications plus petites, qui nécessitent une technologie d'identification plus moderne. Il y a donc relativement plus d'adultes qui ont été diagnostiqués à un âge plus jeune par rapport aux autres anomalies génétiques. Toutefois, il existe peu d'informations détaillées sur les adultes ayant une duplication 15q11q13. Lorsque ce livret a été rédigé en 2017, Unique comptait un peu plus de 20 membres adultes (entre 18 et 60 ans) avec cette duplication et aucune autre anomalie génétique connue. Un certain nombre d'adultes asymptomatiques ou légèrement affectés, sont également identifiés comme ayant une duplication 15q11q13, suite au diagnostic de leur enfant, ils n'étaient pas conscients de leur duplication. Parfois, des adultes plus gravement atteints, sont identifiés dans des études de dépistage à grande échelle d'adultes souffrant d'une déficience intellectuelle ou d'un trouble du développement.

Développement et comportement

“ Il aime les jeux de société, les sudokus (il est brillant dans ces domaines) et il est très mélomane. Il apprend et se souvient rapidement de la musique, et est un membre fiable et digne de confiance de 2 orchestres traditionnels. Il a obtenu le grade 6 en percussion orchestrale avec distinction en 4 ans ½ d'apprentissage. Il a l'oreille absolue et peut identifier la tonalité de n'importe quel morceau de musique qu'il entend. ” 18 ans

Certains troubles du comportement peuvent être liés à l'anxiété en raison de difficultés de compréhension et de communication. Le type de difficulté comportementale peut être lié à l'origine parentale, c'est-à-dire si le fragment d'ADN dupliqué provient de la mère ou du père (Isles 2016). De la naissance à l'âge de 3 ans, la plupart des enfants ont un suivi systématique du développement moteur. Si celui d'un enfant suscite des inquiétudes (de la part du médecin, d'un parent ou d'un soignant), il doit être orienté vers une évaluation du développement, qui peut comprendre un test auditif et un dépistage spécifique de l'autisme.

Les troubles du spectre autistique (TSA) et troubles sensoriels

Il n'existe pas de « test médical » permettant de diagnostiquer l'autisme. Les enfants ont une évaluation comportementale spécifique à l'autisme, généralement effectuée par un médecin et un psychologue spécialement formés. L'évaluation peut être pluridisciplinaire et inclure un orthophoniste ainsi qu'un ergothérapeute ; elle est également adaptée à l'âge de l'enfant. En fonction des résultats, une évaluation complémentaire par un spécialiste tel qu'un neuropédiatre, un psychiatre ou un psychologue peut être proposée. Les duplications 15q11q13 représentent environ 1 à 3 % de tous les cas d'autisme, ce qui fait de cette duplication l'une des anomalies chromosomiques les plus fréquentes associées aux troubles du spectre autistique (TSA ; Germain 2014). Des estimations plus récentes situent toutefois cette valeur à environ 0,1 % (Isles 2016).

5 enfants connus d'Unique ayant cette duplication, ont reçu un diagnostic d'autisme ou de trouble du spectre autistique. 2 familles ont mentionné que leur enfant avait eu une évaluation spécifique de l'autisme en raison de comportements de type autistique, mais aucun diagnostic d'autisme ou de TSA n'a été posé. L'autisme est un trouble spectral, ce qui signifie que le même « nom » de diagnostic est donné à un certain nombre de troubles différents, mais étroitement liés. Si un enfant « ne coche pas assez de cases » pour être dans le spectre, il peut être décrit comme ayant un comportement autistique. Les raisons d'un tel comportement ne sont pas toujours comprises, mais on pense qu'elles ont une base neurologique.

Certains enfants ayant des duplications interstitielles 15q11q13 sont décrits comme ayant un trouble du traitement sensoriel (TTS). Cela signifie qu'ils ont des difficultés à interpréter les données sensorielles, ce qui peut entraîner des troubles du comportement, affecter les interactions sociales et les capacités d'apprentissage. Bien que la plupart des professionnels diagnostiquent et traitent les TTS de nos jours, tout le monde n'est pas conscient de ce trouble neurologique. Si vous pensez que votre enfant a une réaction inhabituelle à la vue, au bruit, au toucher, au goût et à l'odorat, il peut avoir un TTS qui peut affecter son comportement. Le mouvement, l'équilibre et la position du corps peuvent également être affectés.

“ Il est très sensible au toucher, en particulier au niveau du visage, des oreilles et des cheveux. Elle est également quelque peu sensible au bruit et peut être facilement dépassée. ” 11 ans

“ Elle souffre sans aucun doute d'un trouble sensoriel, bien qu'il ne soit pas diagnostiqué. Elle mord tout, touche tout et cela continue. Très sensible aux odeurs, mais aussi au toucher et au bruit. ” 12 ans

“ Il a un TTS. Enfant, il ne pouvait pas porter de vêtements = velcro ou certaines matières ou trop serrés. ” 22 ans

“ Il est sensible au toucher, au bruit, au goût, aux lumières. Rien de remarqué pour l'odeur et les vêtements. Il a une ouïe très sensible. ” 18 ans

Seules les personnes ayant une duplication interstitielle en 15q11q13 (et aucune autre anomalie chromosomique) sont prises en compte dans ce livret, car pour d'autres, la raison de certaines de leurs caractéristiques cliniques peut être due à des anomalies chromosomiques supplémentaires. Ce livret peut cependant être utile à ces familles pour expliquer en partie les difficultés de leur enfant. Unique compte actuellement 62 membres (56 familles) avec une telle duplication interstitielle 15q11q13 ; 18 familles ont répondu à une enquête en 2016. Valentin APAC en compte 30 (2020).

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Lorsque le spermatozoïde et l'ovocyte fusionnent, ils forment une seule cellule et celle-ci doit se diviser (ainsi que son matériel génétique) afin de produire des milliards de cellules nécessaires à la croissance et au développement. Parfois, pendant la formation de l'ovocyte ou du spermatozoïde ou au cours de ce processus de division, des fragments chromosomiques sont perdus, dupliqués et/ou remaniés. La raison pour laquelle la duplication s'est produite dans cette région spécifique du chromosome 15, serait due à la nature répétitive de la séquence d'ADN dans cette région.

Il est important de savoir qu'en tant que parent, vous n'auriez rien pu faire pour empêcher que cela ne se produise. Aucun facteur environnemental, alimentaire ou de mode de vie n'est connu pour causer des duplications 15q11q13. Il n'y a rien que l'un ou l'autre des parents ait fait avant, pendant ou après la grossesse qui ait causé la duplication.

Cela peut-il se reproduire ?

Si un parent a la même duplication que son enfant, le risque d'avoir un autre enfant avec cette duplication est de 50 % à chaque grossesse. Si aucun des parents n'a cette anomalie chromosomique, il est peu probable qu'ils aient un autre enfant avec une duplication 15q11q13.

Très rarement, les examens des parents sont normaux alors que quelques-uns de leurs ovocytes ou spermatozoïdes peuvent être porteurs d'une anomalie chromosomique. Les généticiens appellent cela le mosaïcisme germinale et cela implique que ces parents peuvent avoir plus d'un enfant avec la même anomalie chromosomique. S'ils le souhaitent, les parents peuvent évoquer avec leur généticien les risques spécifiques de récurrence et les options de diagnostic génétique prénatal et préimplantatoire (DPI).

Si votre enfant atteint d'une duplication 15q11q13 a des enfants, le risque de transmettre la duplication à sa descendance est de 50 %. Nous ne connaissons pas depuis assez longtemps cette duplication pour savoir si elle affecte la fertilité, mais c'est peu probable étant donné la fréquence des duplications qui sont héritées. Il est vraisemblable que la capacité de votre enfant à s'occuper de son enfant, soit étroitement liée à sa propre capacité d'apprentissage et à son comportement.



Symptômes possibles

Ils varient considérablement chez les patients affectés par une duplication interstitielle 15q11q13, certains symptômes semblent être plus fréquents que d'autres. Voici une liste de symptômes possibles :

- Difficultés d'apprentissage ou déficience intellectuelle ;
- Difficultés d'élocution et de langage, ou absence de parole ;
- Troubles du spectre autistique ou autres troubles du comportement ;
- Epilepsie, y compris les spasmes infantiles ;
- Retard du développement ;
- Trouble du traitement sensoriel
- Anxiété et/ou labilité émotionnelle (difficultés à gérer ses émotions) ;
- Hypotonie (faible tonus musculaire) ;
- Petit périmètre crânien ou gros périmètre crânien ;
- Particularités morphologiques faciales.

Il est important de noter qu'aucun patient n'aura tous les symptômes énumérés dans ce livret d'information et qu'il existe une expressivité variable des symptômes selon les patients. Certains individus porteurs de la duplication 15q11q13 sont asymptomatiques, alors que d'autres peuvent présenter plusieurs symptômes en rapport. Ceci dépend également de la taille et des gènes contenus dans la duplication, de l'origine parentale du chromosome, ainsi que du patrimoine génétique unique de chaque personne.

D'autres symptômes moins fréquents ont également été décrits en association avec les duplications 15q11q13 et sont abordés plus loin dans ce livret d'information.

Grossesse et naissance

Presque tous les membres d'Unique ayant eu un bébé avec une duplication 15q11q13 ont rapporté une grossesse sans complications et une naissance à terme ou presque.

Quelques mères ont mentionné que leur enfant bougeait peu pendant la grossesse, mais à part cela, aucun problème récurrent n'a été identifié.

Nouveau-né

Un certain nombre de familles nous ont informés que leurs bébés avaient eu des difficultés pendant la période néonatale. Alors que la plupart des bébés avec la duplication 15q11q13 sont nés avec un poids normal, quelques-uns avaient un faible poids de naissance et certains ont eu des difficultés pour se nourrir et prendre du poids, comme indiqué aux pages 9 et 10.



Un parent a indiqué que son enfant souffrait d'un trouble du traitement auditif (lorsque le cerveau traite les sons d'une manière différente de celle attendue). Une autre famille a mentionné que son enfant souffrait d'écholalie (répétition automatique de ce que disent les autres). Une évaluation par un orthophoniste devrait permettre d'identifier des difficultés spécifiques et des séances de rééducation régulières devraient être adaptées aux besoins propres de l'enfant.

Bien que le comportement et la sociabilité soient affectés par les capacités langagières, d'autres difficultés comportementales neurodéveloppementales peuvent aussi être impliquées (comme décrites ci-dessous).

“ En 12 ans, la parole s'est considérablement améliorée. Elle parle bien, mais a des difficultés à utiliser correctement le langage, la compréhension, les compétences sémantiques et pragmatiques. ” 12 ans

“ Il est socialement maladroit, il coupe la parole. ” 14 ans

“ Elle prend tout au sérieux. ” 6 ans

“ Il est amical et social bien que son discours soit limité. Il est capable de communiquer ce qu'il veut, ce dont il a besoin, ce qu'il voit, ce qu'il aime, etc. Pas beaucoup plus que cela. ” 14 ans

“ Ça s'améliore. Elle fait des commentaires au hasard et ne suit pas la conversation. Elle n'écoute pas - trop occupée à vouloir parler. Elle parle si vite qu'on ne la comprend pas ! J'y arrive. ” 22 ans

“ Il est socialement inadapté, trop familier au risque de bloquer totalement son interlocuteur. Tout cela varie en fonction des gens ou du lieu. ” 6 ans

“ Ses compétences sociales sont basiques. Bien que je la considère très sociable, elle s'entend bien avec les enfants d'environ 5 ans, mais ne saisit pas parfaitement les règles du comportement social. ” 11 ans

Comportement

Tous les enfants ou adultes ayant une duplication 15q11q13 n'ont pas de troubles du comportement, mais de façon générale, ils semblent présenter une incidence plus élevée de difficultés comportementales, sociales et de communication. On ne sait pas encore exactement ce qui en est la cause, mais une vulnérabilité connue dans ce domaine signifie que les enfants devraient être suivis et que les familles devraient bénéficier d'une guidance parentale précoce. Les diagnostics qui ont été associés aux personnes porteuses de cette duplication sont les suivants :

- Autisme ou TSA : troubles du spectre autistique ;
- TDAH : Trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité ;
- TOC : Trouble obsessionnel compulsif ;
- SPD : (sensory processing disorder) Trouble du traitement sensoriel ;
- TED-NS : Trouble envahissant du développement ;
- Anxiété.

D'autres troubles peuvent inclure un comportement antisocial, des accès de mauvaise humeur, un refus obstiné d'obéir et un comportement de type autistique. Des cas d'automutilation et de toxicomanie ont été signalés chez quelques jeunes adultes (Isles 2016), ainsi que des cas de schizophrénie, principalement associée à des duplications d'origine maternelle.

Capacité d'apprentissage

La plupart des enfants touchés par la duplication interstitielle 15q11q13 décrite dans la littérature et les membres d'Unique ont des difficultés d'apprentissage et pour certains, cela peut être aggravé par des problèmes auditifs et/ou visuels. Alors que certains enfants sont diagnostiqués comme ayant des difficultés d'apprentissage légères, d'autres sont plus gravement affectés dans leurs capacités d'apprentissage et ils sont diagnostiqués comme ayant une déficience intellectuelle. Certains enfants vont dans une école ordinaire et certains ont un éducateur spécialisé, d'autres fréquentent une école adaptée, destinée aux enfants ayant des besoins en éducation spécialisée.

Si votre enfant est diagnostiqué suffisamment tôt, il peut bénéficier de programmes de rééducation précoce. Les enfants peuvent également bénéficier de séances d'orthophonie et d'ergothérapie. Bien que la plupart des familles aient signalé des difficultés d'apprentissage, moins de la moitié a signalé un diagnostic de déficience intellectuelle.

“ Il est scolarisé dans une école spéciale pour les élèves ayant des difficultés de communication et des troubles d'apprentissage modérés. Il a toujours été dans une école spécialisée. Il a tenté 6 GCSE (diplôme obtenu vers 16 ans), a obtenu un B en arts et en musique, un C en mathématiques. Il est assez bon en maths, mais le langage des maths l'a fait échouer. ” 18 ans

“ Elle essaie d'éviter d'apprendre de nouvelles choses, à moins d'être très motivée. Elle a besoin de beaucoup de répétitions. ” 11 ans

“ C'est difficile pour elle parce qu'elle manque de confiance en elle. Mais une fois qu'elle voit qu'elle peut y arriver, elle aime. Elle apprend à écrire à l'école cette année. ” 6 ans

“ Il ne veut rien essayer de nouveau et prend beaucoup plus de temps que les autres pour apprendre. ” 12 ans

“ Il a commencé à lire à 8 ans, à écrire à 8 ans et 6 mois. ”

“ Il a commencé à lire et à écrire à 6 ans. ”

Parole, communication et sociabilité

La capacité d'apprentissage et la sociabilité sont fortement associées à la capacité de compréhension et d'utilisation du langage. La majorité, mais pas la totalité des membres d'Unique, nous ont informés que leur enfant avec une duplication 15q11q13 avait ou a, un retard de langage.

Les parents mentionnent que leurs enfants ont une compréhension du langage meilleure que leur capacité à communiquer, mais avec des difficultés à comprendre l'humour, les concepts abstraits, le langage non-littéral ou figuratif (où le sens de la conversation ne correspond pas exactement à la signification de chaque mot) ont été mentionnées. Les enfants peuvent également montrer des difficultés dans l'utilisation appropriée du langage dans des situations sociales (discours pragmatique).

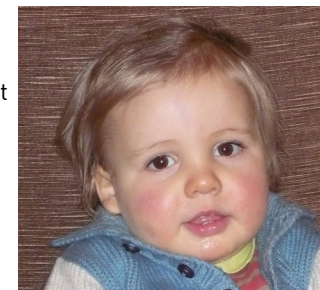
Bien que les enfants développent des compétences linguistiques à des niveaux différents, un certain nombre de familles ont mentionné que leur enfant n'a commencé à parler qu'à 4 ou 5 ans. Des enfants non verbaux (de plus de 5 ans) avec cette duplication ont été signalés, mais la plupart des enfants ont des compétences langagières de niveaux variables.



Certains bébés porteurs d'une duplication 15q11q13 sont décrits comme « mous » pendant la période néonatale. Les professionnels appellent cela l'hypotonie. Elle peut entraîner des difficultés à téter et déglutir, et/ou à prendre le sein. L'hypotonie peut également provoquer des retards moteurs pour se retourner, s'asseoir, ramper et marcher.

Les premiers signes

Comme les conséquences d'une duplication 15q11q13 sont très variables, les bébés et les enfants sont diagnostiqués à différents stades du développement. Les bébés ayant la duplication sont rarement décrits comme ayant des anomalies physiques telles que des hernies, ou des traits faciaux marqués, comme dans d'autres anomalies génétiques. La majorité des membres d'Unique ont déclaré que leur enfant s'était vu proposer un examen génétique en raison de troubles tels qu'un retard de développement, un problème d'élocution, une hypotonie ou un retard de motricité. D'autres ont été diagnostiqués en raison de troubles du comportement tels que le TDAH (trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité) ou l'autisme/les TSA (troubles du spectre autistique). On a proposé un examen génétique à certains en raison de crises d'épilepsie.



Apparence

Les enfants ayant une duplication 15q11q13, peuvent avoir des traits faciaux discrets qui ne sont pas évidents pour un parent, mais qui peuvent être identifiés par un pédiatre ou un généticien clinicien. Ces caractéristiques comprennent des replis cutanés au coin interne des yeux (épicanthus), une base du nez plate et/ou un nez bulbeux, un front haut, un strabisme (lorsque les yeux ne regardent pas dans la même direction, ou yeux qui louchent). Un certain nombre de familles ont mentionné que leur enfant avait des taches pigmentées que certains décrivent comme des taches « café-au-lait ». Celles-ci ne semblent pas être spécifiques à une partie du corps, mais elles sont aussi décrites dans la littérature médicale.

Les traits du visage peuvent être très subtils et les enfants peuvent ne pas avoir une apparence très différente de celle d'autres enfants et ressembler beaucoup à leurs frères et sœurs et/ou à leurs parents.

Alimentation et croissance

Environ la moitié des familles ayant donné des informations sur l'alimentation, a mentionné que leur enfant avec une duplication 15q11q13, avait des problèmes pour se nourrir lorsqu'il était bébé. Cela peut être dû à un certain nombre de raisons. Les bébés souffrant d'hypotonie (faible tonus musculaire) peuvent trouver l'allaitement au sein ou au biberon très fatigant. Ils peuvent mettre beaucoup de temps pour téter ou ont besoin d'être nourris plus souvent. Si les besoins nutritionnels d'un bébé ne peuvent pas être satisfaits, il peut y avoir besoin d'une supplémentation à haute teneur énergétique, éventuellement par une sonde naso-gastrique (une sonde insérée par le nez jusqu'à l'estomac pour permettre la prise directe de tous les aliments et médicaments).

Certains bébés ont un reflux gastro-œsophagien, c'est-à-dire que les aliments remontent facilement de l'estomac vers l'œsophage. Si nécessaire, ce problème peut être contrôlé à l'aide de médicaments et d'épaississants alimentaires, ainsi que par le positionnement.

Certains bébés peuvent être réticents à s'alimenter, car leur réflexe de succion n'est pas développé ou ils ont des difficultés à coordonner la succion, la déglutition et la respiration.

L'alimentation peut également être affectée par la constipation, qui est fréquente chez les enfants ayant ces duplications et qui est abordée plus en détail à la page 17. Une famille a mentionné que son bébé a été diagnostiqué avec une sténose du pylore à 6 semaines et a dû avoir une chirurgie corrective. Il s'agit d'un rétrécissement de l'ouverture de l'estomac sur la 1ère partie de l'intestin grêle qui provoque des vomissements en jet après une tétée.

“ Elle a bataillé pour prendre du poids. Il était difficile de la réveiller pour la nourrir.”

“ Elle avait des coliques et avait du mal à prendre le sein.”

“ Elle était lente à téter et a été nourrie par sonde pendant les 24 premières heures.”

“ Elle avait un faible poids à la naissance et a été gardée en néonatalogie pendant une semaine.”

“ On a eu du mal à allaiter les 1ères semaines, il a perdu beaucoup de poids. Il a fini par se stabiliser après environ 2 mois.”

“ Un frein à la langue rendait la succion un peu difficile, mais il prenait bien.”

Sommeil

Près de la moitié des familles qui nous ont donné des informations sur le sommeil de leur enfant ont fait remarquer que celui-ci est (ou a été) perturbé régulièrement.

Les familles nous ont indiqué que leurs enfants ont du mal à « se déconnecter » et à s'endormir la nuit, que certains enfants ne dorment pas pendant de longues périodes et se réveillent à plusieurs reprises pendant la nuit, que d'autres se réveillent beaucoup trop tôt le matin.

Les raisons de ces difficultés du sommeil ne sont pas encore bien comprises et peuvent être différentes pour chaque enfant. Elles ne semblent toutefois pas graves et une seule famille a mentionné l'utilisation intermittente et temporaire de mélatonine (une hormone produite naturellement par le corps en réponse aux cycles jour/nuit qui peut aider à synchroniser l'horloge biologique d'un enfant). Une famille a mentionné des troubles du sommeil qui se sont développés au début de la puberté.

Enfance

Une fois que votre enfant a montré son propre rythme de développement, il sera plus facile de prévoir ses capacités et ses éventuelles difficultés à long terme. Des membres d'Unique ont signalé un large éventail de difficultés chez leurs enfants. Le retard de développement a été décrit par plus de la moitié des familles qui ont partagé ces informations sur leur enfant, allant de léger à grave et global.

Motricité globale et déplacement

Environ la moitié des familles pour lesquelles nous disposons d'informations concernant les capacités motrices, ont mentionné que la motricité globale de leur enfant était affectée. Il est probable que cela soit lié à l'hypotonie et la plupart des familles ont mentionné que leur enfant a été diagnostiqué comme souffrant d'hypotonie.



“Les capacités motrices sont apparues tardivement, mais suivent son retard de développement.”

“Il a une drôle de démarche et doit faire 100 % plus d'efforts que les autres pour faire chaque pas.”

“Elle avait des difficultés à rester assise sans aide jusqu'à 10 mois. Elle a commencé une rééducation précoce en psychomotricité. On lui a diagnostiqué une hypotonie, mais pas trop grave.” La motricité globale s'améliore grâce à la rééducation. Elle est toujours en retard dans l'ensemble.”

“ Elle ne se retournait pas, ni ne tenait assise à 10 mois, à 14 mois elle rampait, à 20 mois elle marchait avec des problèmes d'équilibre permanents.”

Motricité fine

La moitié des familles qui ont fourni des informations concernant la motricité fine, ont mentionné que leur enfant avec une duplication 15q11q13 avait des difficultés de motricité fine allant de légères à graves. La plupart des parents ont décrit une mauvaise utilisation et coordination des mains, ainsi qu'un retard moteur.

“ Les capacités motrices sont apparues tardivement, mais suivent son retard de développement.”

“ Il a une drôle de démarche et doit faire 100 % plus d'efforts que les autres pour faire chaque pas.”

“ Elle avait des difficultés à rester assise sans aide jusqu'à 10 mois. Elle a commencé une rééducation précoce en psychomotricité. On lui a diagnostiqué une hypotonie, mais pas trop grave. La motricité globale s'améliore grâce à la rééducation. Elle est toujours en retard dans l'ensemble.”

“ Elle ne se retournait pas, ni ne tenait assise à 10 mois, à 14 mois elle rampait, à 20 mois elle marchait avec des problèmes d'équilibre permanents.”



Autonomie

Les familles nous ont informés que les soins personnels sont généralement retardés, mais qu'ils finissent par être acquis. L'apprentissage de la propreté est souvent en retard, peut-être davantage la nuit. Quelques parents ont également mentionné que leurs enfants avaient besoin d'aide pour s'habiller pendant et après l'adolescence, parce qu'ils mettaient leurs vêtements à l'envers, ou dans le mauvais sens, ou parce qu'ils ne choisissaient pas des vêtements appropriés à la météo extérieure.

“ Il a des problèmes de lavage des dents, il est très maladroit. L'apprentissage de la propreté s'est fait à 3 ans, plus de couches pour la nuit vers 5 ans.”

“ Apprentissage de la propreté tardif, vers 5 ans, et ce, avec un suivi thérapeutique intense. Il est capable de se laver et de s'habiller avec des sollicitations.”

“ Elle a 8 ans et je l'aide encore pour tout ça.”

“ Cela a pris beaucoup plus de temps que la normale. Il faut lui rappeler de s'habiller en fonction du temps, été comme hiver.” (26 ans)