

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Pour répondre à cette question, il faut étudier les chromosomes des parents et de l'enfant atteint. Ce qui est certain, c'est que, en tant que père ou mère, vous n'avez rien fait pour provoquer l'apparition de la duplication et vous n'auriez rien pu faire pour l'empêcher d'apparaître. Les remaniements chromosomiques touchent des enfants de toutes les régions du monde et de tous les milieux. Ils se produisent aussi chez les plantes et les animaux. Ce n'est la faute de personne. Les duplications 5q14 sont connues pour être soit héritées d'un parent, soit survenir *de novo* (dn), ce qui signifie que la duplication s'est produite comme un événement accidentel chez l'enfant.

Cela peut-il se reproduire ?

Le risque d'avoir un autre enfant porteur d'une duplication 5q14 dépend des résultats des analyses chromosomiques effectuées chez les parents. Lorsqu'elles montrent que les chromosomes des parents sont normaux, leur risque d'avoir un autre enfant atteint n'est généralement pas plus élevé que celui de n'importe quelle personne de la population générale (bien que très rare, cela peut tout de même se produire en raison d'un phénomène connu sous le nom de **mosaïcisme germinale**). Lorsque les analyses révèlent la présence d'un remaniement chromosomique chez un des parents, le risque est beaucoup plus élevé. La situation de chaque famille est personnelle, et toutes les familles devraient pouvoir recevoir le conseil génétique d'un généticien ou d'un conseiller en génétique.

Recommandations de prise en charge

- Gestion de l'alimentation lorsque cela est nécessaire, dans un service spécialisé, afin de résoudre les difficultés rencontrées pour manger, boire et avaler ;
- Suivi par un pédiatre spécialiste du neurodéveloppement ;
- Kinésithérapie, ergothérapie, orthophonie, évaluation des troubles du comportement, lorsque cela est nécessaire ;
- Examen ophtalmologique (des yeux), pour vérifier si des caches, des exercices et/ou des lunettes sont nécessaires ;
- Évaluation pour identifier la scolarité la plus appropriée ;
- Problèmes dentaires sont très fréquents chez les enfants atteints d'anomalies chromosomiques et il est important que les soins dentaires soient de qualité.

Les familles disent...

Nous sommes très impliqués à l'école et à la maison pour nous assurer que tous les outils, thérapies, ou autres soient disponibles. Nous lui faisons essayer également de nombreuses activités différentes, par exemple le sport et la musique, pour trouver ce que notre fils aime et ce dans quoi il excelle. Ne perdez pas espoir, nous avons vu des progrès incroyables chez notre fils.

Groupe de Soutien et Information



Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



Valentin APAC
52, la Butte Églantine 95610 ERAGNY, France
Tel +33 (0) 1 30 37 90 97
contact@valentin-apac.org | www.valentin-apac.org

Unique est une association à but non lucratif sans financement gouvernemental, existant seulement par les dons et allocations de bourses de recherche. Si vous souhaitez les soutenir, vous pouvez faire un don sur www.rarechromo.org/donate Aidez-nous à vous aider !

Ce dépliant d'information ne remplace pas un avis médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic génétique, à la gestion et à la santé. Les informations sur les variations génétiques évoluent très rapidement et les informations continues dans ce dépliant sont considérées comme les meilleures disponibles au moment de la publication, certaines données pouvant changer ultérieurement. Unique fait de son mieux pour se tenir au courant de l'évolution des informations et mettre à jour, si besoin, ses guides déjà parus. Ce dépliant a été compilé par Unique (CA) en utilisant les informations du guide d'information de Unique sur les duplications 5q14 (2020). La version française traduite par Valentin APAC et l'ERN ITHACA a été relue et validée par le Dr Gilles Morin du CHU/CRMR Amiens Picardie France. (2023)



Version 1 (CA)

Copyright © Unique 2023

Chaque être humain est unique et cette liste de symptômes n'implique pas que votre enfant les développera tous : chacun réagit différemment selon le patrimoine génétique non touché et ce qui n'est pas génétique [le caractère, l'entourage, le milieu socio-culturel, etc.]. Le suivi est essentiel pour la prise en charge globale du patient et le dépistage de symptômes pouvant survenir secondairement.

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Duplications 5q14

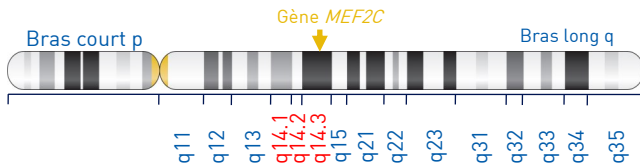


rarechromo.org

Qu'est-ce qu'une duplication du chromosome 5q14?

La duplication du chromosome 5q14 est une pathologie génétique rare dans laquelle il existe une copie supplémentaire d'une partie du matériel génétique qui constitue l'un des 46 chromosomes de l'organisme - le chromosome 5. Une duplication peut également être appelée **trisomie partielle**. Les personnes atteintes d'une duplication 5q14 ont un chromosome 5 normal, mais l'autre chromosome 5 contient un morceau supplémentaire de matériel chromosomique provenant de tout ou partie de la bande q14, située sur le bras long, qui comprend les sous-bandes q14.1, q14.2 et q14.3.

Chromosome 5



Comme pour les autres anomalies chromosomiques, la présence d'un morceau supplémentaire de matériel génétique est susceptible d'augmenter le risque de malformations congénitales, d'affecter le développement et les capacités intellectuelles de l'enfant et d'être associée à une série d'autres caractéristiques personnelles, à des degrés divers. Il est important de se rappeler que les conséquences d'une duplication 5q14 sont variables et dépendent d'un certain nombre de facteurs, dont la nature et la quantité de matériel génétique dupliqué.

Caractéristiques communes

Certains enfants au développement dit « normal » peuvent rencontrer des difficultés physiques et comportementales inattendues ; chaque personne porteuse d'une duplication 5q14 est unique et peut développer différents problèmes de développement ou médicaux différents. Cependant, les caractéristiques les plus souvent associées aux duplications 5q14 et/ou celles les plus susceptibles de faire une différence au niveau de la santé ou du développement d'un enfant, sont les suivantes :

- **Retard de développement de sévérité variable (souvent léger) ;**
- **Déficience intellectuelle ou d'apprentissage de sévérité variable ;**
- **Retard ou absence de langage ;**
- **Petite tête (microcéphalie) (pour les duplications 5q14.3 incluant le gène *MEF2C*) ;**
- **Autisme ou traits autistiques (duplications 5q14.1).**

D'autres caractéristiques ont été notées en association avec une duplication 5q14. Certaines sont connues pour être globalement plus fréquentes chez les enfants porteurs d'anomalies chromosomiques ; d'autres peuvent en fait n'avoir aucun lien avec l'anomalie chromosomique elle-même.

Pour plus de détails concernant toutes ces caractéristiques, veuillez vous référer au livret complet sur la duplication 5q14.

Problèmes médicaux

- **Bien-être général** Bien que la majorité des familles d'Unique décrivent l'état de santé général de leur enfant comme « bon » ou « très bon », certains enfants ont des problèmes de santé permanents, notamment des infections pulmonaires récurrentes, de l'asthme et des crises d'épilepsie.
- **Forme de la tête** Une petite taille de la tête (microcéphalie) est l'une des caractéristiques les plus constantes des duplications 5q14.3 et a été rapportée dans la littérature médicale comme étant associée à une surexpression du gène *MEF2C*.
- **Yeux et vision** Des problèmes de vue, une myopie, une hypermétropie, ont été signalés chez certains enfants. Quelques-uns ont un strabisme.
- **Crises d'épilepsie** Les convulsions ne sont pas habituelles avec les duplications 5q14, mais certaines personnes en ont présentées.
- **Anomalies cérébrales** De nombreuses anomalies cérébrales ont été découvertes à l'IRM, mais beaucoup sont modérées et de nombreuses personnes en sont dépourvues.
- **Cœur** Le gène *MEF2C* joue un rôle dans le développement du cœur. Cependant, les cas de malformations cardiaques associées aux duplications 5q14 sont extrêmement rares.
- **Mains et pieds** Les enfants porteurs d'une duplication 5q14 ont souvent des anomalies mineures des mains et des pieds.
- **Audition** Les otites à répétition semblent fréquentes. Elles peuvent entraîner une accumulation de liquide dans l'oreille moyenne, appelée « otite séreuse ». L'otite séreuse disparaît généralement avec l'âge.
- **Eczéma** Plusieurs enfants porteurs de duplication 5q14.3, incluant le gène *MEF2C*, souffrent d'eczéma. Dans ce cas la peau devient rouge, démange et est inflammée.

Le gène *MEF2C*.

Localisation : 5q14.3 [88,014,058 - 88,199,922 (GRCh37/hg19)]
Au cours du développement du corps humain, le gène *MEF2C* (Myocyte Enhancer Factor 2C) interagit avec d'autres gènes dans un réseau multigénique, jouant un rôle crucial dans le développement du cerveau, ainsi que dans le développement du cœur, des vaisseaux sanguins, du système immunitaire, des muscles et du visage.

La présence d'une copie supplémentaire de *MEF2C* est l'un des mécanismes qui conduisent à la surexpression de la protéine correspondante. Cela peut affecter ce réseau de gènes soigneusement contrôlé, par exemple en provoquant la régulation à la hausse et la surexpression d'autres gènes du réseau. On pense que ce phénomène est à l'origine d'un grand nombre des caractéristiques associées aux duplications 5q14.

Développement

- **Croissance et alimentation** Certains bébés n'ont pas eu de problèmes d'alimentation au début de leur vie ; pour d'autres, l'alimentation a été plus difficile. Les problèmes étaient généralement temporaires, mais dans quelques cas, les difficultés ont été à l'origine d'une mauvaise prise de poids et, très rarement, d'un retard de croissance. Les quelques enfants que nous connaissons et qui ont des duplications 5q plus grandes, comprenant une partie de 5q14, semblent avoir davantage de problèmes d'alimentation. À plus long terme, certains enfants porteurs d'une duplication 5q14.3 incluant *MEF2C* semblent être de petite taille ; d'autres ont un poids et une taille proches de la moyenne. Il existe peu de preuves suggérant que les duplications 5q14.1 (n'incluant pas *MEF2C*) sont associées à une croissance excessive ou à un surpoids.
- **Motricité globale et fine** Il semble que de nombreux bébés et enfants soient décalés dans l'acquisition de leur motricité globale, mais leur retard est souvent léger. Il faut généralement plus de temps que d'habitude à ces enfants pour se retourner, s'asseoir, ramper et marcher, bien que de nombreux enfants commencent à marcher de manière autonome entre 18 mois et 2 ans. Les difficultés de motricité fine et de coordination oculo-manuelle semblent être courantes parmi les enfants d'Unique.
- **Langage** Le peu d'informations dont nous disposons suggère que le langage est l'un des domaines du développement les plus fréquemment affectés. Le développement de la parole et du langage est souvent gravement retardé, quelle que soit la taille de la duplication. Quelques enfants restent non verbaux ; d'autres développent un bon niveau de langage. Les parents nous ont souvent dit que la compréhension du langage de leur enfant est meilleure que leur capacité à s'exprimer.
- **Apprentissage** Il apparaît que les enfants sont très susceptibles d'avoir besoin d'un soutien précoce et continu pour l'apprentissage. Certains enfants que nous connaissons ont des difficultés d'apprentissage légères à modérées, tandis que d'autres sont plus sévèrement touchés.
- **Comportement** Les témoignages dont nous disposons parlent d'enfants qui sont heureux, affectueux, drôles et attentionnés. Certains parents nous disent que l'humeur et le comportement de leur enfant peut soudainement changer, entraînant des comportements difficiles. De nombreux parents nous disent que leur enfant a eu des problèmes de sommeil, bien que ceux-ci semblent souvent s'améliorer avec l'âge.
- **Troubles sociaux, émotionnels et anxieux** Certains enfants, presque exclusivement porteurs d'une duplication 5q14.1, ont présenté un trouble social, émotionnel ou une anxiété spécifique, incluant un trouble du spectre autistique (TSA) et un déficit attentionnel avec hyperactivité (TDAH).