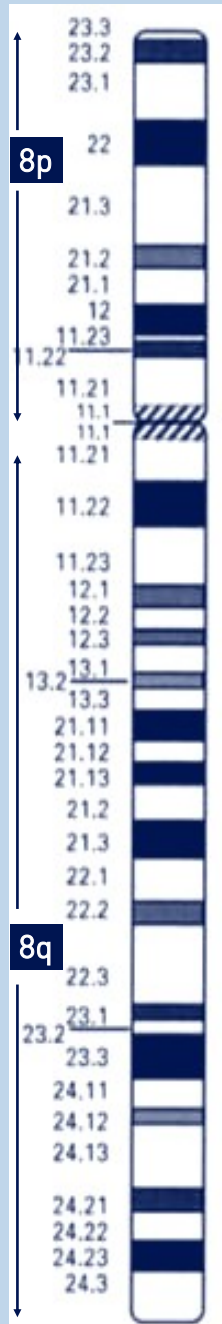


## Chromosome 8



### Pourquoi est-ce arrivé ?

Pour répondre à cette question, un généticien a d'abord besoin de connaître les chromosomes des parents. Dans certains cas, un parent a un réarrangement équilibré de ses propres chromosomes (pas de perte ou de gain de matériel chromosomique), sans conséquence au niveau de sa propre santé, mais à l'origine d'un déséquilibre dans sa descendance. Dans d'autres cas, les chromosomes des parents seront normaux et la duplication 8q se révélera être un événement sporadique qui est arrivé « par hasard » (*de novo*). Il s'agit alors d'un événement qui est arrivé lors de la division des cellules pendant le processus de production des ovocytes et des spermatozoïdes.

Ces événements touchent des enfants partout dans le monde et de tout milieu socioculturel. Ils arrivent aussi naturellement chez les plantes et les animaux. Il n'y a donc aucune raison de penser que votre mode de vie ou toute autre chose que vous avez faite aient causé la duplication.

### Cela peut-il arriver de nouveau ?

Tant que les examens montrent que les chromosomes des parents sont normaux, il est peu probable qu'un autre enfant soit atteint. Il persiste toutefois un faible risque, dû à un état appelé « mosaïcisme germinale des gonades » où un remaniement génétique est présent dans l'ovocyte ou le spermatozoïde, mais pas dans les autres cellules du corps. Si les examens montrent un réarrangement des chromosomes d'un parent, le risque d'avoir un autre enfant atteint est plus important. Chaque situation individuelle est différente et on recommande aux familles de discuter de leur cas avec le service de génétique.

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.

### Groupes de soutien et d'information

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



### Valentin APAC

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



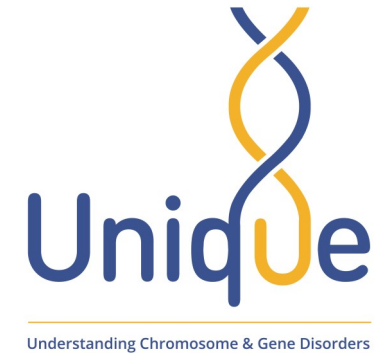
Unique est une association à but non lucratif sans financement gouvernemental, n'existant que par les dons et allocations de bourses de recherches. Si vous souhaitez apporter votre soutien vous pouvez faire un don sur notre site web : [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) Aidez-nous à vous aider !

Quand vous êtes prêt pour avoir plus d'informations, Unique peut vous aider. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi un livret complet sur les conséquences d'une duplication 8q. Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles devraient consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique et pour la prise en charge médico-sociale. À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu de cette plaquette a été vérifié par le Dr Maria Cristina Digilio, de l'unité de Génétique Clinique, Bambino Gesù Hospital, Rome, Italie et par le Conseiller Médical en chef de Unique, Pr Maj Hulten, professeur de génétique médicale à l'Université de Warwick 2005. La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Sylvie JAILLARD, généticienne au CHU de Rennes, France.

Copyright © Unique 2019

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413



# Duplications 8q



[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## Qu'est-ce qu'une duplication 8q ?

Une duplication 8q est une maladie génétique rare dans laquelle il existe une copie supplémentaire d'une partie du matériel génétique constituant l'un de nos 46 chromosomes.

Les chromosomes sont les structures cellulaires qui contiennent l'information génétique. Il y a 23 paires de chromosomes, la moitié de chaque paire étant héritée de chacun des parents. Les chromosomes sont numérotés de 1 à 22 selon leur taille et la 23<sup>ème</sup> paire est celle des chromosomes sexuels, deux X pour une fille et un X et un Y pour un garçon. Chaque chromosome a un bras court (p) et un bras long (q).

Les individus avec une duplication 8q ont un petit fragment de matériel supplémentaire correspondant à une partie du bras long d'un de leurs chromosomes 8. On appelle parfois la duplication de tout le bras long, une trisomie 8q ou une trisomie 8 partielle.

### Conséquences

Les conséquences précises d'un gain de matériel chromosomique varient selon la taille de la duplication, le nombre de gènes concernés par la duplication et leurs rôles. Les conséquences dépendent des gènes du fragment dupliqué, mais également des voies moléculaires en lien avec ces gènes.

### Caractéristiques principales

- Retard du développement de degré variable ;
- Troubles d'apprentissage ;
- Malformations cardiaques plus ou moins complexes, pouvant avoir besoin d'une intervention chirurgicale ;
- Anomalies ostéo-articulaires (par exemple côtes supplémentaires ou manquantes, rotules absentes ou petites) ;
- Anomalies génito-urinaires (par exemple chez les garçons, testicules non descendus ou cryptorchidie, petit pénis) ;
- Particularités du visage (grandes oreilles, pli horizontal au-dessous de la lèvre inférieure, lèvre inférieure « faisant la moue », cou court) ;
- Particularités du corps (mamelons espacés, haut du corps élancé et mince avec des épaules tombantes).

## Développement

### ■ L'alimentation.

Beaucoup de nourrissons ont des difficultés pour s'alimenter, en tétant souvent faiblement et en prenant le sein difficilement. Certains peuvent être aidés avec une alimentation par sonde (une sonde est introduite par le nez vers l'estomac) ou une gastrostomie où la nourriture est introduite directement dans l'estomac grâce à une sonde communiquant avec l'extérieur. Certains bébés peuvent avoir un reflux acide (le contenu de l'estomac remonte dans l'œsophage) que l'on peut traiter avec une alimentation lente, des épaississants alimentaires, un traitement et si nécessaire une opération. D'après l'expérience de Unique, à l'âge de 2 ou 3 ans, les enfants mangent généralement divers aliments et boivent au verre ou au biberon.

### ■ La mobilité et l'activité.

L'âge auquel les bébés acquièrent les étapes du développement moteur comme savoir tenir leur tête, s'asseoir, bouger, se retourner, ramper et marcher est retardé. L'hypotonie (faible tonus musculaire) est fréquente chez les bébés et peut persister dans l'enfance, surtout au niveau du tronc et du haut du corps. La kinésithérapie aide à développer et renforcer les muscles. Les enfants peuvent avoir besoin d'un soutien avec un trépied pour réussir à marcher et peuvent aussi avoir besoin d'attelles ou d'orthèses pour maintenir leurs pieds et leurs chevilles. En dépit de ces difficultés, à l'âge scolaire, la plupart des enfants de Unique se déplaçaient et certains couraient, sautaient et grimpaient.

### ■ L'apprentissage.

L'anomalie chromosomique affectera la vitesse à laquelle beaucoup d'enfants apprennent et limitera leurs progressions et réussites. Le degré de sévérité des conséquences deviendra plus clair quand votre enfant se développera, mais généralement, les difficultés d'apprentissage modérées restent fréquentes. Il n'est pas toujours possible de prédire les conséquences de l'anomalie chromosomique au niveau des apprentissages, mais à partir du 1<sup>er</sup> anniversaire de votre enfant, il sera plus facile d'évaluer l'évolution selon les résultats des bilans cliniques et des observations du développement de votre enfant.

### ■ Le langage et la parole.

La communication et le langage sont généralement retardés et la compréhension dépasse l'expression. Les enfants tireront un bénéfice à apprendre la langue des signes et à utiliser des images pour stimuler la communication au début et avant que les mots émergent, pour qu'ils puissent bien utiliser d'autres moyens de communiquer, y compris des gestes, l'expression faciale et des bruits vocaux.

## Problèmes médicaux

Les problèmes médicaux énumérés ci-dessous sont ici répandus dans un groupe d'individus avec une duplication 8q. Votre bébé ou votre enfant peut ne pas être du tout atteint et s'il l'est, à un degré léger ou plus important.

■ **Le cœur.** Certains bébés sont nés avec une malformation cardiaque. D'après l'expérience de Unique chez 35 enfants, la malformation cardiaque la plus fréquente était une petite communication entre les cavités supérieures ou inférieures du cœur. Cela peut se résoudre naturellement ou nécessiter une intervention chirurgicale.

■ **Le squelette.** Le développement du squelette semble affecté de façon spécifique : les rotules sont généralement petites ou absentes, le tronc est mince, les épaules sont affaissées et chez certains enfants, il peut y avoir des côtes peu développées, absentes ou supplémentaires. Au fil des années, le thorax peut s'enfoncer sous une forme appelée *pectus excavatum*. Au niveau des pieds, l'os du talon peut être proéminent, les orteils peuvent être recourbés et il peut y avoir un espace entre les 1<sup>ers</sup> et 2<sup>èmes</sup> orteils.

■ **La colonne vertébrale.** La colonne vertébrale a tendance à dévier pendant l'enfance. Au début, le degré de déviation n'est souvent pas sévère.

■ **La bouche.** Beaucoup d'enfants ont au niveau de la bouche soit un grand palais (haut palais voûté), soit une fente palatine (palais non fermé). Une fente gêne aussi bien dans l'alimentation que pour le langage et peut être réparée chirurgicalement.

■ **Les membres et les pieds.** Beaucoup de bébés naissent avec des pieds en position anormale. Cela peut nécessiter une correction chirurgicale, mais parfois, chez des enfants, la kinésithérapie et des attelles, peuvent être suffisantes pour remettre les pieds dans une bonne position pour la marche.

■ **La zone génitale, le système reproducteur et urinaire.** Les garçons peuvent naître avec des testicules non descendus (cryptorchidie) et quelquefois un petit pénis. Chez les filles, les anomalies visibles sont moins répandues. L'orifice anal (l'anus) peut être éloigné vers l'avant, nécessitant d'être prudent lors des changements de couches. Les malformations des reins et du système urinaire semblent être fréquentes.

■ **La vue.** Certains enfants peuvent loucher (strabisme) et un ptosis (paupière supérieure tombante) peut aussi exister. Si nécessaire, les deux problèmes peuvent être corrigés avec de la chirurgie.