

## Pourquoi cela s'est-il produit

Lors de la fécondation, un spermatozoïde et un ovule s'unissent pour former une seule cellule. Cette cellule doit constamment faire des copies d'elle-même et de tout son matériel génétique (réplication) pour produire les milliards de cellules nécessaires à la croissance et au développement de l'organisme. Parfois, au cours de la formation de l'ovule ou du spermatozoïde, ou lors de ce processus complexe de division, des modifications de la structure des chromosomes peuvent se produire, par exemple, des parties d'un chromosome sont délétées (perdues), dupliquées (gagnées) et/ou remaniées. Les conséquences de ces modifications chromosomiques varient en fonction de la quantité de matériel génétique impliquée et, plus précisément, des gènes et/ou des régions contrôlant les gènes, ainsi que d'autres nombreux facteurs que nous commençons tout juste à comprendre.

Ce qui est certain, c'est que, en tant que père ou mère, vous n'avez rien fait pour provoquer cette perte ou ce gain, et vous n'auriez rien pu faire pour l'en empêcher. Les remaniements chromosomiques concernent les enfants de toutes les régions du monde et de tous les milieux. Aucun facteur environnemental, alimentaire ou de mode de vie n'est connu pour entraîner une duplication 9p associée à une délétion 9p.

## Cela peut-il se reproduire ?

Pour répondre à cette question, les chromosomes des parents et de l'enfant atteint doivent être étudiés, car le risque d'avoir une autre grossesse avec une duplication et une délétion 9p est fonction des chromosomes des parents. Les données de la littérature médicale et des membres de *Unique* montrent que la plupart des cas sont *de novo* (dn), c'est-à-dire que cela s'est produit chez l'enfant comme un nouvel événement. Dans cette situation où les 2 parents ont des chromosomes « normaux », il est très peu probable qu'ils aient un autre enfant atteint. Très rarement (moins de 1 %), les 2 parents ont des chromosomes normaux lors de l'analyse sanguine (caryotype sur prélèvement sanguin), mais quelques-uns de leurs ovules ou spermatozoïdes sont porteurs d'un remaniement chromosomique. C'est ce qu'on appelle le **mosaïcisme germinale** (gonadique) et cela signifie que les parents dont les chromosomes semblent « normaux » au caryotype sanguin peuvent avoir plusieurs enfants atteints de la duplication et délétion 9p.

Lorsque le caryotype d'un des parents montre un remaniement des chromosomes, le risque d'avoir un autre enfant atteint est beaucoup plus élevé. La situation de chaque famille est particulière, et toutes les familles devraient être adressées en consultation de conseil génétique pour discuter de leurs résultats avec un généticien ou un conseiller en génétique.

## Les familles disent

“ Au début, c'était bouleversant parce que les médecins n'avaient pas de réponses à nous donner. Vous pouvez parfois avoir l'impression d'être la seule personne à avoir un enfant spécial et que personne ne pourra jamais vous comprendre ou comprendre votre vécu, mais il y a beaucoup d'autres personnes qui ont les mêmes problèmes. Vous n'êtes pas seul. ”

## Les options de prise en charge peuvent inclure :

- une prise en charge de l'alimentation si nécessaire, par exemple consultation dans un centre de nutrition pour résoudre les difficultés pour manger, boire et avaler ;
- un suivi par un neuropédiatre ;
- kinésithérapie, ergothérapie, orthophonie, évaluation des problèmes de comportement, selon les besoins ;
- un examen des yeux, par exemple pour vérifier si des lunettes sont nécessaires ;
- une évaluation pour identifier la scolarité la plus appropriée ;
- des soins dentaires attentionnés et de qualité pour minimiser les dommages liés aux caries et à l'usure. Les enfants et les adultes peuvent également bénéficier de soins dentaires dans un milieu hospitalier spécialisé nécessitant un traitement sous anesthésie générale ;
- une consultation dans un service de génétique médicale, par exemple pour expliquer les résultats de tests génétiques, donner un conseil génétique pour une future grossesse, etc.

## Groupe 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  
Tél. +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)

**Trisomy 9p Families** - <https://m.facebook.com/groups/664602633553853>  
**Trisomy 9 Family** - <https://m.facebook.com/groups/365958293491370>  
**Chromosome 9 Disorder** - <https://m.facebook.com/groups/132806160119488>  
**Chromosome 9** - <https://m.facebook.com/groups/120832324611655>  
<http://www.9pminus.org>

Ce triptyque 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 prise en charge et à la santé. La génétique est un domaine qui évolue très rapidement et bien que les informations de ce document soient considérées comme les meilleures au moment de la publication, certains faits peuvent changer ultérieurement. Unique fait de son mieux pour être informé de ces évolutions et réviser ses guides publiés si nécessaire.

Ce triptyque a été rédigé par Unique (CA) et Nina Fowler (stagiaire conseillère en génomique (STP), de l'Hôpital Universitaire St George, Londres, Royaume-Uni) en 2020 et validé par le professeur V.H.W. Dissanayake, Unité de Génétique Humaine, Faculté de Médecine de l'Université de Colombo, Sri Lanka.

La version française traduite par Valentin APAC et l'ERN ITHACA a été relue et validée par le Dr Chantal Missirian, Laboratoire de Génétique Chromosomique, Hôpital de la Timone, Assistance Publique Hôpitaux de Marseille, (France).

2020 Version 1 (CA)

Copyright © Unique 2023

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

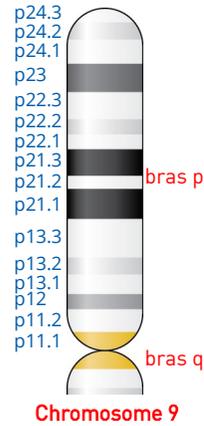
# Coexistence de la duplication et de la délétion 9p



rarechromo.org

## Qu'est-ce que la coexistence de la duplication et de la délétion 9p?

La duplication du chromosome 9p correspond à du matériel chromosomique supplémentaire provenant du bras court du chromosome 9 (9p) dans les cellules de l'organisme, tandis qu'une délétion du chromosome 9p signifie la perte d'un fragment du chromosome 9p. Parfois, un individu peut avoir en même temps une duplication et une délétion du chromosome 9p, ce qui signifie qu'il y a à la fois du matériel dupliqué et du matériel délété. La taille de la duplication et de la délétion est variable. Comme pour d'autres anomalies chromosomiques, la présence d'un fragment supplémentaire et d'un fragment manquant du chromosome 9 peut affecter le développement et les capacités intellectuelles d'un enfant, bien que l'on observe une grande variabilité de ces signes cliniques et d'autres. Lorsqu'un ensemble de caractéristiques cliniques sont reconnaissables et ont une même origine unique, on parle de **syndrome**. Les signes cliniques de la duplication 9p et de la délétion 9p se présentent de cette manière, ainsi ces anomalies sont parfois respectivement appelées syndrome de **dup (duplication) 9p** (ou **trisomie 9p** ou **syndrome de trisomie 9p**) et **del (délétion) 9p** (ou **9p - ou syndrome de monosomie 9p**). Les personnes ayant simultanément une duplication et une délétion du chromosome 9p sont susceptibles d'avoir à la fois les **signes cliniques** observés dans les syndromes duplicationnel 9p et délétionnel 9p.



Chromosome 9

### Caractéristiques les plus fréquentes :

- un aspect « reconnaissable » de la tête et du visage ;
- un retard de développement de sévérité variable ;
- des troubles des apprentissages de sévérité variable ;
- un retard de la parole et du langage ;
- un retard de croissance (souvent mineur) ;
- un faible tonus musculaire (hypotonie) ;
- des difficultés d'alimentation dont le reflux ;
- une constipation ;
- des anomalies des mains et des pieds ;
- des problèmes dentaires ;
- des anomalies mineures des organes génitaux chez les garçons.

## Problèmes médicaux

- **Infections respiratoires** Les infections respiratoires et/ou l'asthme sont fréquents chez les enfants, mais le deviennent moins avec l'âge et la maturité, bien qu'ils puissent persister pendant l'enfance.
- **Crises d'épilepsie** Certaines personnes ont des crises d'épilepsie, qui sont généralement bien contrôlées par des médicaments.
- **Malformations cérébrales** Diverses malformations cérébrales ont été signalées, dont la plupart n'était pas grave.
- **Cœur** Divers problèmes cardiaques sont rapportés, dont beaucoup étaient mineurs et résolus spontanément sans qu'il soit nécessaire de recourir à un traitement ou une intervention chirurgicale.
- **Yeux et vision** Des problèmes oculaires et visuels ont été signalés, notamment une myopie, une hypermétropie, ou une perte partielle de la vision ; un nystagmus (mouvement incontrôlable et répétitif de l'œil) et un strabisme (loucher). Des soins tels qu'un « cache-œil », des exercices ou des lunettes peuvent être recommandés.
- **L'audition** Un déficit auditif de degré variable secondaire à des otites séreuses, à des canaux auditifs externes anormalement étroits avec un excès de cérumen, est relativement fréquent. Les données montrent que les problèmes de déficit auditif sont généralement temporaires et touchent généralement les enfants dans les 1<sup>ères</sup> années.
- **Malformations du palais** Les anomalies du palais (voute du palais) sont fréquemment rapportées chez les enfants de *Unique* et les patients de la littérature médicale.
- **Constipation** La constipation est particulièrement fréquente et peut provoquer une gêne considérable. Il est important que les parents.
- **Malformations du squelette et des articulations** Des cas de scoliose (courbure latérale en forme de S de la colonne vertébrale) et de cyphose (courbure vers l'extérieur entraînant une bosse) ont été signalés, souvent chez des adolescents ou des adultes. Des articulations extrêmement lâches (hyperlaxes) sont relativement fréquentes.
- **Malformations des organes génitaux et ambiguïté des organes génitaux** Les anomalies typiques affectant de nombreux garçons sont : un ou les deux testicules non descendu(s) (cryptorchidie), un très petit pénis (micropénis), ou le plus souvent une combinaison des deux. Lorsque la descente des testicules ne se produit pas, ils peuvent être descendus au cours d'une intervention chirurgicale (orchidopexie) et fixés dans le scrotum. Certains garçons sont nés avec un petit pénis ou un pénis enfoui (caché), mais le pénis a souvent un aspect « normal » après la puberté.
- **Autres signes cliniques** Plus rarement d'autres signes cliniques sont rapportés comme l'hypersalivation et le bavage, des voies nasales étroites ou obstruées, un retard de maturation osseuse, des anomalies rénales et une trachéomalacie/laryngomalacie.

## Développement

### ■ Croissance

Alors qu'un léger retard de croissance avant la naissance peut parfois être observé, un ralentissement de la croissance chez les bébés et les enfants est plus fréquent. Chez les familles de *Unique*, les retards étaient généralement considérés comme « légers » ou « modérés ». Les enfants et les adolescents de la série de *Unique* avaient une taille dans la moyenne ou inférieure à la moyenne et souvent un poids dans la moyenne.

### ■ Motricité globale et fine

Un retard à l'acquisition de la station assise, du déplacement et de la marche semble intéresser tout le monde. La majorité des enfants sont également susceptibles de connaître un retard dans l'acquisition de la motricité fine, de l'utilisation des mains et de la coordination oculomotrice. Pour beaucoup d'entre eux, ces compétences restent insuffisantes à l'adolescence. La plupart des duplications et délétions 9p simultanées, quelles que soient leur taille et leur localisation, sont associées à une diminution du tonus musculaire (hypotonie), parfois à une augmentation du tonus musculaire (hypertonie). L'hypotonie peut entraîner une mauvaise posture avec parfois un décalage évident de la tête chez les bébés, tandis que l'hypertonie rend le corps excessivement rigide. Ces 2 signes cliniques peuvent entraîner des difficultés à l'acquisition de la station assise, à se déplacer et à marcher.

### ■ Apprentissage

Les données provenant de *Unique* et de la littérature médicale indiquent qu'il faut s'attendre à des troubles des apprentissages (TA) de sévérité variable, généralement modérés à sévères. Plusieurs enfants ont montré une nette amélioration après avoir éprouvé des difficultés en tant que tout-petits et dans la petite enfance, en particulier après une intervention visant à améliorer les capacités de communication.

### ■ Comportement

À côté de nombreux traits de personnalité positive - les parents nous parlent d'enfants doux, affectueux, heureux et joyeux - les comportements dits « difficiles », souvent liés à des difficultés de communication, sont fréquents. Ça va de crises de colère et de comportements plus agressifs ou destructeurs à une timidité extrême et une incapacité à s'adapter à de nouvelles situations. D'autres parents disent n'avoir rencontré aucun problème de comportement. Pour quelques enfants un diagnostic spécifique de troubles anxieux sociaux et émotionnels a été posé.

### ■ La parole et le langage

Il y a généralement un certain retard dans l'acquisition de la parole et du langage. Pour certains, les premiers mots sont apparus entre l'âge de 2 et 3 ans, plus tardif pour d'autres, et quelques-uns sont restés non verbaux. La plupart des parents pensent que les enfants peuvent comprendre beaucoup mieux qu'ils ne peuvent s'exprimer et même les enfants qui ont développé un langage plus élaboré ont encore parfois des difficultés à s'exprimer.