

Pourquoi cela s'est-il produit ?

Pour répondre à cette question, les chromosomes des parents et de l'enfant touché doivent être analysés. Ces examens peuvent montrer que la duplication est soit héritée ou, soit survenue lors de la fabrication des spermatozoïdes ou des ovules si les chromosomes des parents sont normaux (on dit alors de "de novo" [dn], ce qui signifie que la duplication s'est produite comme un nouvel événement chez l'enfant).

La littérature médicale montre que la majorité des duplications 9p surviennent parce que l'un des parents, soit la mère (mat), soit le père (pat), présente un réarrangement chromosomique. Dans la plupart des cas, ce réarrangement est une **translocation équilibrée** entre le chromosome 9 et un autre chromosome, et le parent ne devrait pas avoir de symptômes.

Cela peut-il se reproduire ?

Les risques d'avoir un autre enfant avec une duplication 9p dépendent des résultats des caryotypes des parents. Si les chromosomes des parents sont normaux, le risque d'avoir un autre enfant atteint n'est généralement pas plus élevé que pour n'importe quelle autre personne de la population (bien que cela soit très rare, cela peut toujours se produire en raison du phénomène connu sous le nom de **mosaïcisme germinale**).

Lorsque le caryotype des parents montre un réarrangement chromosomique, les risques de récurrence sont beaucoup plus élevés. La situation de chaque famille est unique, et toutes les familles devraient pouvoir avoir un conseil génétique en fonction de leur résultat au cours d'une consultation avec leur généticien ou un conseiller en génétique.

Recommandations de prise en charge

- prise en charge de l'alimentation si besoin, par exemple en consultant auprès d'un centre de nutrition pour une aide adaptée à la résolution des difficultés pour manger, boire et avaler.
- suivi par un neuropédiatre.
- kinésithérapie, ergothérapie, orthophonie, évaluation des troubles du comportement si nécessaire.
- examen ophtalmologique, par exemple pour vérifier si des caches oculaires, des exercices et/ou des lunettes sont nécessaires.
- une évaluation pour identifier la scolarité la plus appropriée.
- des soins dentaires de qualité. Les enfants et les adultes peuvent également consulter auprès de services hospitaliers spécialisés en soins dentaires et peuvent avoir besoin de traitement sous anesthésie générale.

Les familles disent ...

“ J'ai appris qu'elle n'a pas besoin d'être guérie, c'est ce qu'elle est. Elle m'a appris la patience, l'acceptation et le bonheur. Je ne sais pas si nos vies seraient aussi riches sans elle. Un jour après l'autre. N'abandonnez jamais. Encouragez, aimez et acceptez comme ils sont. ”

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
www.rarechromo.org



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

Sites Internet, groupes Facebook et autres liens :

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>

Rejoignez Unique pour être en relation avec d'autres familles, avoir de l'information et du soutien (en anglais).

Unique est une association à but non lucratif sans financement public, existant seulement par les dons et les subventions. Si vous le souhaitez, vous pouvez faire un don sur notre site : www.rarechromo.org/donate **Aidez-nous à vous aider !**

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. L'information de ce triptyque a été compilée par Amy Clarkson, du Newcastle Upon Tyne Hospitals NHS foundation trust. Ce triptyque d'information a été compilé à partir des données du livret d'information complet de Unique sur le syndrome duplicationnel 9p (2018). Veuillez-vous référer au livret complet pour plus de détails. Unique publie également un livret sur les translocations équilibrées.

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)



Version 1 (AP) Version 1.1 (CA) 2020 Copyright © Unique 2023

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Syndrome duplicationnel 9p



rarechromo.org

Qu'est ce qu'une duplication 9p ?

Une duplication 9p est une anomalie chromosomique rare (ACR) dans laquelle du matériel chromosomique supplémentaire issu du bras court du chromosome 9 (9p) est présent dans les cellules de l'organisme. La taille de la duplication est variable et le matériel supplémentaire peut correspondre à l'ensemble du bras court ou une partie seulement voire inclure une partie du bras long (9q).

Comme pour les autres anomalies chromosomiques, la présence de matériel surnuméraire du chromosome 9 peut affecter le développement et les capacités intellectuelles d'un enfant, bien qu'une grande variabilité des caractéristiques individuelles soit observée.

Lorsque les caractéristiques du développement sont reconnaissables et ont une même origine, on parle de syndrome. Il en est ainsi pour les conséquences de la duplication 9p, de sorte que cette anomalie chromosomique est parfois appelée syndrome duplicationnel 9p (syndrome dup9p). On l'appelle également parfois trisomie 9p ou syndrome trisomie 9p.

La plupart des personnes présentent :

- un aspect reconnaissable de la tête et du visage ;
- un certain degré de retard de développement ;
- des difficultés des apprentissages, de mineures à sévères ;
- un retard de la parole et du langage ;
- un retard de croissance, qui est généralement mineur ;
- des anomalies des mains et des pieds, souvent minimes ;
- des problèmes dentaires ;
- un faible tonus musculaire (hypotonie) ;
- des anomalies mineures des organes génitaux ou des testicules non descendus sont fréquents chez les garçons ;
- une constipation ;
- des difficultés d'alimentation, dont le reflux.

D'autres signes cliniques possibles sont décrits dans le livret d'information plus complet de *Unique* sur le syndrome duplicationnel 9p. Les signes cliniques varient en fonction de la région exacte du chromosome 9p qui a été dupliquée, mais aussi du patrimoine génétique unique de chaque personne.

Quelle est la fréquence d'une duplication 9p ?

Par rapport à d'autres anomalies chromosomiques rares, on pense que les duplications 9p sont plus fréquentes. Plus de 150 personnes ayant une duplication 9p partielle ou totale ont été rapportées dans la littérature médicale.

Unique compte actuellement plus de 200 membres avec une duplication 9p vivant dans le monde entier, Valentin APAC 31 familles en France.

Problèmes médicaux

- **Bien-être général.** Bien que généralement en bonne santé, certains problèmes de santé, notamment des infections pulmonaires, une constipation et de l'eczéma ont été signalés par certaines familles.
- **Infections pulmonaires.** Les infections respiratoires et/ou l'asthme sont fréquents chez les enfants, mais le sont moins avec l'âge et la maturité, bien qu'ils puissent persister pendant toute l'enfance.
- **Mains et pieds.** Presque tous les enfants décrits avec une duplication 9p avaient au moins un aspect inhabituel de leurs mains et/ou de leurs doigts. Différentes anomalies des orteils et de position des pieds sont également notées.
- **Epilepsie.** Des convulsions dont l'épilepsie touchent certains bébés et enfants ayant une duplication 9p.
- **Cœur.** Différents problèmes cardiaques ont été rapportés, dont beaucoup étaient mineurs et se sont résolus spontanément sans recourir à un traitement ou à une intervention chirurgicale.
- **Anomalies cérébrales.** Différentes anomalies du cerveau ont été rapportées, dont beaucoup étaient mineures.
- **Reins.** Plusieurs familles de *Unique* ont signalé des anomalies des reins, dont beaucoup étaient mineures.
- **Anomalies mineures des organes génitaux.** Les anomalies caractéristiques touchant de nombreux garçons étaient les suivantes : testicule(s) non descendu(s) (cryptorchidie), un très petit pénis (micropénis), ou une combinaison des deux.
- **Constipation.** La constipation est particulièrement fréquente et elle peut provoquer une gêne considérable. Il est important que les parents abordent les causes possibles avec l'infirmière ou le médecin.
- **Yeux et vision.** Des problèmes oculaires et visuels ont été signalés, notamment : hypermétropie, myopie ou perte partielle de la vision, nystagmus (mouvement incontrôlable et répétitif de l'œil) et strabisme (loucher).
- **L'audition.** Un certain degré de déficit auditif, dû aux otites séreuses, à l'excès de cérumen et à des conduits auditifs externes anormalement étroits, est relativement fréquent.
- **Anomalies squelettiques et articulaires.** Des cas de scoliose (courbure latérale de la colonne vertébrale en forme de S) et de cyphose (courbure vers l'extérieur entraînant une bosse) ont été décrits, souvent chez les adolescents ou les adultes. Les articulations extrêmement laxes (hyperlaxes) sont relativement fréquentes.
- **Anomalies du palais.** Les anomalies du palais (voute de la bouche) sont fréquemment rapportées chez les enfants et les patients de *Unique* et de la littérature médicale.

Développement

- **Croissance.** Alors qu'un léger retard de croissance avant la naissance est parfois observé, une progression lente de la croissance chez les bébés et les enfants est plus fréquente, mais généralement considérée comme « légère ». Les enfants et les adultes de la série de *Unique* sont généralement décrits comme ayant une taille et un poids à la moyenne ou inférieurs à la moyenne.
- **Motricité globale et fine.** Les bébés et les enfants présentent généralement un retard dans les étapes du développement, notamment le fait de se retourner, de s'asseoir, de se déplacer et de marcher. La motricité fine avec l'utilisation des mains et la coordination oculomotrice est souvent retardée et ne se développe pas nécessairement en même temps que la motricité globale.
- **Apprentissage.** Les données de *Unique* et de la littérature médicale montrent que la plupart des duplications 9p présente un certain degré de difficultés d'apprentissage, de légères à sévères, bien que quelques enfants n'aient aucune difficulté d'apprentissage.
- **Comportement.** Des enfants ayant la même duplication 9p héritée peuvent avoir des personnalités étonnamment différentes, mais lorsque les parents de *Unique* décrivent leurs enfants, les mots les plus souvent utilisés sont : affectueux, heureux, amusant, attentionné, doux, déterminé, têtu et sociable. Parallèlement à ces traits positifs, certains comportements « difficiles » sont courants, souvent liés à des difficultés de communication. Quelques enfants ont été diagnostiqués avec des troubles du spectre autistique (TSA) ou ayant des traits autistiques. D'autres ont un diagnostic de trouble du déficit de l'attention (TDAH), de trouble obsessionnel compulsif (TOC) ou de trouble du traitement sensoriel (TTS).
- **La parole et le langage.** La parole est généralement le domaine du développement le plus touché. Pour les enfants verbaux, les 1ers mots apparaissent entre l'âge de 1 et 5 ans, et souvent entre le 3^{ème} et le 4^{ème} anniversaire de l'enfant. Une minorité significative d'enfants reste non verbaux. La compréhension semble progresser avant la parole chez tous les enfants ; les consignes et expressions claires, complétées par des gestes sont universellement comprises.

Ce guide d'information a été compilé à l'aide des informations du guide d'information plus détaillé d'*Unique* sur le syndrome de duplication 9p (2018). Veuillez consulter ce guide pour plus de détails. *Unique* publie également un guide pour les translocations équilibrées.

Chaque être humain est unique et la liste de symptômes ci-contre 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'environnement, le milieu socio-culturel, etc.). Le suivi est essentiel pour la prise en charge globale de l'enfant et le dépistage de symptômes pouvant survenir secondairement.