

## Pourquoi cela est-il arrivé ?

Pour répondre à cette question, une consultation dans un service de génétique est indispensable. Le généticien doit d'abord connaître les chromosomes des parents. Dans quelques cas, un parent aura un réarrangement équilibré de ses propres chromosomes. Le parent va bien et il s'est développé normalement.

Dans d'autres cas, la duplication 7q s'avérera être sporadique, c'est-à-dire que le remaniement est survenu accidentellement alors que les parents ont des chromosomes normaux.

On ne connaît alors pas la cause réelle. Il s'agit d'un événement qui est arrivé au cours de la division cellulaire lors du processus de fabrication des spermatozoïdes ou des ovocytes. Ces événements ne sont pas rares et ils peuvent survenir chez n'importe qui partout dans le monde et de tout milieu socioculturel. Ils arrivent aussi naturellement chez les plantes et les animaux. Ainsi, il n'y a aucune raison de penser que votre mode de vie ou tout autre chose que vous avez faite, ait causé le gain de matériel chromosomique.

## Cela peut-il arriver de nouveau ?

Lorsque l'examen chromosomique des parents est normal, le risque de récurrence est très faible. Si les examens montrent un réarrangement des chromosomes d'un parent, il y a un risque de récurrence. Chaque situation individuelle est unique et il est recommandé aux familles de pouvoir discuter de leur situation avec leur service de génétique.

## Les duplications 7q sont-elles rares ?

Ce sont des anomalies chromosomiques. Environ seulement 20 bébés et enfants sont décrits dans la littérature médicale avec une duplication pure 7q (2005). Il est plus fréquent d'avoir une duplication 7q avec une autre duplication ou délétion. À l'heure où nous écrivons, Unique a 12 familles avec une duplication pure entre 7q21 et 7q36 (à l'heure de la traduction, Unique a 60 familles, Valentin APAC a 11). Pour les familles qui le souhaitent, nous pouvons les mettre en contact.

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.

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

### Valentin APAC

52, la Butte Églantine  
95610 ERAGNY  
Tel/Fax +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.



### Rare Chromosome Disorder Support Group (Groupe d'entraide Anomalies Chromosomiques Rares)

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK  
Tel: +44(0)1883 723356  
email: info@rarechromo.org  
www.rarechromo.org



Quand vous êtes prêts à avoir plus d'informations, Unique peut vous aider. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi d'autres livrets complets sur les conséquences des duplications 7q.

Ce livret d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médico-sociale. À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible.

Le contenu de cette plaquette est un résumé du livret de Unique et il a été vérifié par le Dr Steve Scherer, Hôpital des enfants maladies, Ontario, Canada et par le Pr Maj Hultén, Professeur en génétique médicale Université de Warwick au Royaume Uni.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Marie-Christine De Blois Boucard, généticienne à l'Hôpital Necker Enfants Malades à Paris - France.

Publié 2005 (Unique)  
Traduit 2017 (Valentin APAC)

Copyright © Unique 2017

Rare Chromosome Disorder Support Group: Charity Number 1110661  
Registered in England and Wales: Company Number 5460413

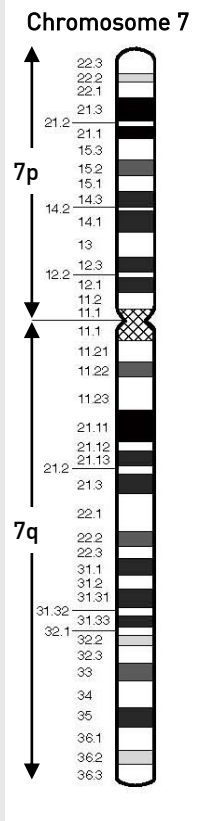


# Duplications 7q entre 7q21 et 7q36



rarechromo.org

## Qu'est-ce qu'une duplication 7q ?



Une duplication 7q est une anomalie chromosomique rare, dans laquelle il y a une copie supplémentaire d'une partie du matériel génétique qui compose nos chromosomes, que l'on appelle duplication.

Les chromosomes, situés dans le noyau de nos cellules, sont les structures microscopiques qui portent l'information génétique. Ils vont par paires, numérotées de 1 à 22, du plus grand au plus petit, avec pour chaque paire un chromosome venant du père et un de la mère, en plus des chromosomes sexuels, X et Y pour un garçon et deux X pour une fille.

Chaque chromosome a un bras court (p) et un bras long (q). Les personnes avec une duplication 7q ont un peu de matériel génétique en double venant du bras long d'un de leur chromosome 7.

### Conséquences

Les conséquences précises de ce gain de matériel chromosomique varient selon la taille de la duplication, du nombre et du rôle des gènes contenus dans la duplication. Le déséquilibre peut aussi avoir un impact sur des gènes situés sur une autre région chromosomique.



Éveillé et intéressé :  
duplication 7q32

## Conséquences principales connues

Quand une anomalie chromosomique est aussi rare qu'une duplication 7q, il est impossible d'être sûr de la manière dont cela affectera chaque enfant. Très peu de bébés ont été décrits avec une duplication complète du bras long du chromosome 7. Chez les bébés et les enfants ayant une duplication 7q plus petite, certains signes se retrouvent plus souvent comme chez d'autres enfants avec une anomalie chromosomique:

- un retard du développement ou difficultés d'apprentissage
- une hypotonie, si bien que le corps semble mou
- un petit poids de naissance et une croissance lente des enfants. La taille est souvent plus petite que la moyenne, mais ceci dépend de la taille et de la région dupliquée
- un palais haut (voûte du palais). Il peut y avoir une fente palatine (dans la partie molle ou dure du palais)
- une macrocranie (augmentation du périmètre crânien et, à la naissance, une très grande fontanelle)
- la plupart des bébés vont bien à la naissance, bien qu'il puisse y avoir une cardiopathie. De temps en temps, la structure du cerveau est affectée
- une position peu commune d'un ou des deux pieds (pied-bot)
- une déviation de la colonne vertébrale
- le visage peut présenter des particularités. La plupart d'entre elles n'ont aucune conséquence sur l'enfant et sont en général tout à fait subtiles (saillie des bosses frontales, hypertélisme, des yeux inclinés vers le bas avec des plis de la peau sur le coin intérieur de l'œil, un nez petit et court avec un pont réduit, un petit menton ou une petite mâchoire, un cou court, des oreilles basses et de forme peu fréquente)

## Les duplications de différentes bandes

### Les petites duplications impliquant 7q21 et 7q22

Les conséquences les plus constantes sont fréquentes chez les jeunes enfants ayant une anomalie chromosomique rare : un retard de développement; des difficultés d'apprentissage, de sévérité variable, des difficultés d'alimentation et un retard de croissance, une hypotonie et une hyperlaxité, des infections respiratoires fréquentes dans l'enfance, un strabisme, une petite taille, avec une macrocranie relative sans anomalies cérébrales structurelles évidentes, quelques difficultés de comportement et des problèmes d'intégration sociale.

## Les duplications de différentes bandes

### Duplications de 7q21 ou 7q22 à 7q31 ou 7q32

Les caractéristiques sont toutes communes aux enfants ayant d'autres anomalies chromosomiques : retard du développement habituellement de léger à modéré, hypotonie et hyperlaxité, retard de croissance, des caractéristiques du visage avec des fentes palpébrales étroites, un hypertélisme (augmentation de l'écart entre les yeux) et épicanthus (repli cutané recouvrant le coin interne de l'œil), strabisme et des oreilles implantées bas, des infections respiratoires fréquentes chez les enfants.

### Duplications de 7q31 à l'extrémité du chromosome

Le taux de problèmes de santé de la première année de vie semble être important. Les caractéristiques communes, pour la plupart d'entre eux, sont identiques à d'autres enfants ayant des anomalies chromosomiques et incluent : un petit poids de naissance, un retard du développement, des difficultés d'apprentissage, un retard de croissance, des difficultés d'alimentation, une structure cérébrale inhabituelle, des problèmes cardiaques, des poumons sous-développés, une fente palatine, exceptionnellement une grande fontanelle, des anomalies squelettiques, par exemple, l'absence des 12<sup>èmes</sup> côtes.

### Duplications de 7q32-7q35 à l'extrémité du chromosome

Les bébés et les enfants avec cette duplication, souvent liée à une délétion d'un autre chromosome dans une translocation chromosomique déséquilibrée, semblent aller mieux que lorsque la duplication est plus grande et s'étend jusqu'à la bande 7q31. Les caractéristiques les plus fréquentes ne sont pas vraiment spécifiques et comportent un poids de naissance dans la normale et une croissance normale, un degré variable de retard du développement et de difficultés d'apprentissage, une macrocéphalie relative, quelques difficultés alimentaires et quelques malformations des organes génitaux chez les garçons comme des testicules non descendus.

### Duplications de 7q36 à l'extrémité du chromosome

Il y a peu de connaissances sur les individus ayant une petite duplication du matériel génétique situé à l'extrémité du chromosome, mais il apparaît que les conséquences sont moins importantes que lorsque la duplication est plus grande. Les duplications de cette région sont rares. Les conséquences communes sont habituellement :

- un certain degré de retard du développement, spécifiquement pour le langage
- une macrocéphalie, avec un front proéminent et un hypertélisme