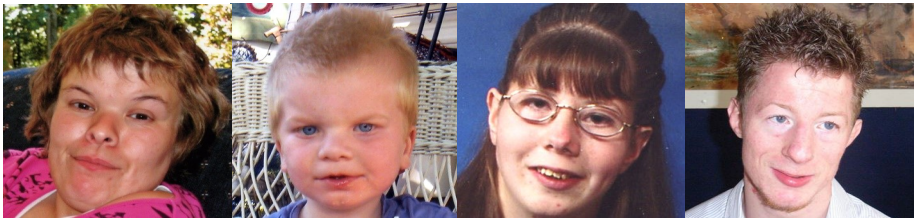
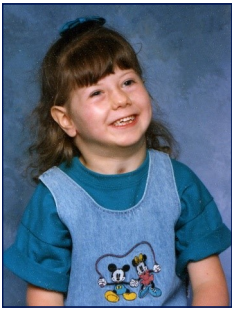
Understanding Chromosome & Gene Disorders

Duplications 2q



rarechromo.org

Duplications du chromosome 2q



5 ans avec une duplication 2q13q23

Une duplication 2q signifie que les cellules de l'organisme contiennent du matériel génétique en excès sur l'un de ses 46 chromosomes, le chromosome 2.

Pour assurer le bon développement d'un individu, les chromosomes doivent contenir uniquement le matériel génétique (ADN) strictement nécessaire, ni plus ni moins. Cet ADN supplémentaire est susceptible de perturber le développement, mais la gravité dépend de sa quantité de matériel dupliqué, de la région du chromosome concernée et des gènes dupliqués.

Les chromosomes, situés dans le noyau des cellules de notre corps, sont les structures microscopiques qui contiennent l'information génétique, sous forme de gènes, qui indiquent à l'organisme comment se développer et fonctionner. Les chromosomes vont par paires, l'un hérité de la mère et l'autre du père, ils sont numérotés de 1 à 22 du plus grand au plus petit. De ce fait, le chromosome 2 est l'un des plus grands. Chaque chromosome comprend un bras (p) pour petit, visible en haut du diagramme de la page suivante, et un bras long (q) formant la partie inférieure du chromosome en bas du même diagramme.

Une duplication 2q signifie qu'il y a du matériel génétique en excès sur le bras long du chromosome 2. On appelle également une duplication 2q « trisomie partielle 2q ».

Sources & références

L'information présentée dans ce livret provient de constatations faites sur une soixantaine de personnes avec une duplication 2q. La littérature médicale décrit 31 personnes avec une duplication 2q pure, c'est-à-dire sans perte ou gain de matériel génétique d'un autre chromosome. Le nom de l'auteur et la date de publication sont donnés pour vous permettre de chercher les résumés et articles originaux sur Internet dans PubMed. Si vous le voulez, vous pouvez obtenir ces articles ou ces résumés par *Unique*. Ce livret se réfère aussi à la base de données d'*Unique*. Lors de la rédaction de ce livret, *Unique* comptait 29 membres avec une duplication 2q. Valentin APAC en comptait 6 (2022).

La littérature médicale fait état d'autres cas avec perte ou gain de matériel génétique d'un autre chromosome, un remaniement génétique connu sous le nom de translocation. Dans la mesure où ces cas ne montrent pas les effets d'une duplication « pure », ils ne sont pas pris en compte dans ce livret. *Unique* dispose de la liste de ces observations, des caryotypes des cas connus de *Unique* et tient ces listes à disposition de ses membres sur simple demande.

Origine du diagnostic

Nous savons pourquoi les chromosomes de 20 jeunes ont été analysés et 2 groupes apparaissent. Dans 8 cas, le retard de croissance des bébés à la naissance, leurs traits particuliers du visage et parfois des problèmes d'alimentation précoces ou le besoin de soins particuliers ont alerté les pédiatres pour la recherche d'un diagnostic.

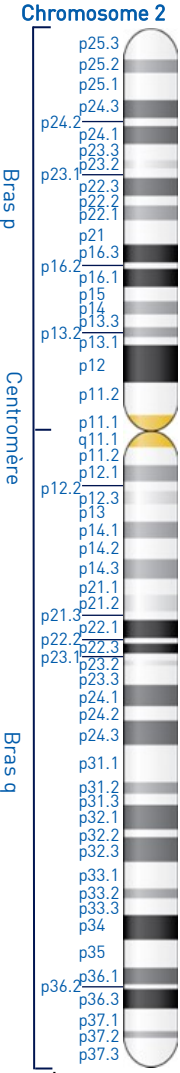
Dans un seul cas, une malformation congénitale majeure à la naissance (absence d'arête nasale) a déclenché cette recherche.

6 ans avec une duplication2q13q22

Dans les autres cas, un retard de développement (avec un très fort retard de langage chez l'un d'eux) fut la cause principale de la recherche génétique. Parfois les parents étaient les 1ers à remarquer que quelque chose n'allait pas (absence de sourire, pas de réflexe de marche) et dans un cas, il s'est passé 15 ans entre le moment où les parents ont constaté un retard et le diagnostic (Lukusa 1999; Barnicoat 1997; Matos 1997; Cooke 1995; Couturier 1977; Unique).

Regardons la région 2q

Les chromosomes sont invisibles à l'œil nu, mais une fois colorés et agrandis à l'aide d'un microscope, on peut voir sur chaque chromosome une alternance de bandes claires et sombres permettant de le caractériser (voir schéma de droite). Ces bandes sont numérotées en commençant par l'endroit où le bras court et le bras long se joignent (le centromère). Une bande avec un petit numéro comme q11 est située près du centromère. La partie du bras qui est très proche du centromère est dite « proximale ». Une bande avec un numéro plus grand tel que q37 est située plus près de l'extrémité du chromosome (le télomère), dans la partie dite « distale ».



Le caryotype

Votre généticien ou votre conseiller en génétique peut vous donner plus d'informations sur les points de cassures présents chez votre enfant à partir de son caryotype. Le résultat pourra se présenter ainsi :

46,XY,dup(2)(q21q23).ish dup(2)(q21q23)(wcp2+)*dn*

46 = Nombre total de chromosomes des cellules de votre enfant.

XY = Les 2 chromosomes sexuels : XY pour les sujets masculins, XX pour les sujets féminins.

dup = Duplication ou matériel génétique en excès.

(2) = Duplication sur le chromosome 2.

(q21q23) = Il existe 2 points de cassure sur le chromosome, le 1er sur la bande q21 et le 2nd sur la bande q23, constituant ainsi les 2 extrémités de la section dupliquée.

ish dup(2)(q21q23) = Le diagnostic est posé suite à une analyse faite par hybridation *in situ* en fluorescence (FISH) qui a confirmé la duplication de q21 à q23.

(wcp2+) = Indique que le chromosome 2 a fait l'objet d'une analyse par technique de marquage fluorescente du chromosome entier ; le matériel en excès a été identifié comme provenant du chromosome 2.

dn ou *de novo* = La duplication s'est produite « *de novo* ». Les chromosomes des 2 parents ont été vérifiés et aucune duplication ni autre modification significative n'a été détectée. La duplication n'est pas à priori héritée.

Parfois un examen chromosomique réalisé avec la technique de puces ADN permet de mettre en évidence des délétions ou des duplications chromosomiques indécelables avec un microscope (ACPA ou analyse chromosomique par puce ADN ou CGH array).
La technologie d'étude moléculaire de l'ADN permet de comprendre plus précisément la taille et la position de la duplication. C'est important, car les scientifiques identifient les gènes et localisent leur emplacement sur les chromosomes

arr[hg19] 2q12.2q13(107039678_111482522)x3 mat

arr = L'analyse a été réalisée par hybridation génomique comparative (CGH) array (arr) (puces ADN) / ACPA (analyse chromosomique par puce ADN).
[hg19] = Human Genome build 19 ou version de référence du séquençage du génome humain 19. C'est la séquence d'ADN de référence à laquelle les numéros de paires de bases se réfèrent. Au fur et à mesure que l'on découvre de nouvelles informations sur le génome humain, de nouvelles « versions » du génome sont réalisées et les numéros des paires de bases peuvent être ajustés (*voir* Assemblage du génome (cadre gris bleu)).
2q12.2q13 = L'analyse a révélé une anomalie de l'ADN sur le chromosome 2, dans la région q12.2 à q13.
107039678_111482522 = L'anomalie de l'ADN est bornée en paires de bases (les points où le remaniement chromosomique s'est produit). Dans cet exemple, l'anomalie se situe entre les paires de bases 107039678 et 114825221 (en soustrayant 1er chiffre du 2nd, vous obtenez 4.442.844 paires de bases ou 4,4 Mb).
x3 = Il y a 3 copies du morceau d'ADN précisé. Comme il devrait y avoir 2 copies du chromosome 2, cela montre que l'anomalie est une duplication.
mat = Cela signifie que la variation chromosomique a été héritée de la mère (mat).

Assemblage du génome

Le projet génome humain, une coopération internationale visant à séquencer l'ensemble du génome humain et à cartographier tous ses gènes, a été annoncé comme terminé en 2003.
Cependant, les données de séquençage et de cartographie présentaient de nombreuses lacunes et les scientifiques travaillent depuis en permanence pour identifier les informations manquantes. Lorsque de nouvelles informations sur le génome sont identifiées, les numéros des paires de bases de chaque chromosome changent légèrement et les coordonnées d'une duplication peuvent donc être modifiées.
Chaque nouvelle version du génome est souvent appelée « assemblage ». De nouveaux assemblages sont publiés à plusieurs années d'intervalle. L'information génétique contenue dans ce guide est basée sur le numéro d'assemblage 37 du génome humain (h) du Genome Reference Consortium(GRC) (GRCh37), qui a été publié en 2009. Vous verrez souvent les données relatives à la séquence d'ADN de cet assemblage, appelé hg19 (génome humain 19), sur un compte-rendu de génétique. Les bases de données couramment utilisées par les généticiens et Unique passeront bientôt à un assemblage plus récent appelé GRCh38/hg38, qui a été publié en 2014. Les rapports génétiques seront également modifiés à un moment donné, de sorte que les gènes et les anomalies génétiques pourront avoir de nouveaux numéros de paires de bases.

Existe-t-il un syndrome duplicationnel 2q ?

Le chromosome 2 contient entre 1.300 et 1.900 gènes, il est donc inévitable que des personnes ayant des segments dupliquées distincts de ce chromosome soient affectés de façons différentes. Par conséquent, il n'est pas facile d'établir un phénotype spécifique de la duplication 2q et de nombreux cas parmi ceux listés dans ce livret ont des problèmes assez fréquemment observés pour d'autres anomalies chromosomiques : hypotonie musculaire, retard de développement, retard staturo-pondéral et anomalies affectant les organes internes ou l'aspect des mains et des pieds.

Outre les duplications du chromosome 2, les gènes d'autres chromosomes et des facteurs environnementaux peuvent également avoir un impact sur le développement de ces personnes. Cela signifie que les personnes ayant une duplication 2q peuvent être aussi différentes que semblables les unes par rapport aux autres. Dans l'ensemble, il ne nous est pas possible d'établir un schéma suffisamment clair de similitudes pour affirmer l'existence d'un syndrome duplicationnel 2q. Des syndromes seront probablement identifiés à l'avenir pour de petites duplications 2q, mais rien ne permet de l'affirmer. Et quand bien même cela serait vrai, il y aura toujours des différences entre les personnes ayant une duplication 2q.

Existe-t-il des personnes atteintes de duplication 2q en bonne santé, sans problèmes médicaux ou malformations congénitales graves et ayant connu un développement normal ?

Il y a certainement des personnes qui sont en bonne santé et dont le développement n'est que légèrement ou moyennement affecté. Un frère et une sœur, tous 2 porteurs d'une duplication complète de la bande 2q31 avec des points de cassure en 2q24.3 et 2q32.1, étaient en bonne santé et bien qu'ayant un léger retard, ils étaient tous 2 scolarisés en primaire en école ordinaire (Barnicoat 1997). 2 enfants avec une petite duplication de la bande 2q36 et des points de cassure en 2q35 et 2q37.1 étaient en bonne santé et avaient un retard léger à modéré (Hermsen 2005; Fritz 1999). Un bébé avec une duplication 2q33.1q35 progressait bien et ne montrait qu'un retard léger à 16 mois, avec une communication interauriculaire (CIA, un orifice dans la paroi séparant les 2 oreillettes du cœur) (Sebold 2005).

Une fille de 14 ans porteuse d'une microduplication 2q32.2 - 2q32.3 héritée de sa mère, montrait des signes beaucoup plus modérés que sa sœur, qui avait un retard plus prononcé (Willatt 2008). À part cela, nous n'avons pas connaissance de personne ayant une duplication 2q qui n'a pas de retard de développement, mais il est très possible que d'autres personnes faiblement affectées par une petite duplication n'aient jamais été diagnostiquées ou signalées par le corps médical.

Quel est le pronostic ?

Pour tout bébé ou enfant, le pronostic dépend de la façon dont la duplication a impacté le développement *in utero*. L'effet le plus important se situe au niveau des principaux organes internes, particulièrement le cœur, les reins et le cerveau. Traditionnellement, les bébés avec des malformations cardiaques ne se sont pas aussi bien développés que ceux nés indemnes de telles malformations, mais avec les progrès en matière de chirurgie et de médecine cardiaque infantile, le pronostic actuel est généralement meilleur que par le passé.

Un enfant 5 minutes après la naissance (à gauche) et à 2 jours (à droite) avec une duplication 2q34qter

De nombreux adolescents et adultes porteurs de duplications particulières sont en bonne santé et sans doute serez-vous tenté de comparer votre enfant à d'autres ayant la même duplication. Il est important de se rappeler que la même duplication peut avoir des effets différents selon les personnes et il y aura des différences, parfois très marquées, entre votre enfant et d'autres ayant un caryotype apparemment similaire. Il est très important de voir votre enfant comme un individu et de ne pas faire de comparaisons directes avec d'autres enfants ayant le même caryotype. Après tout, chacun d'entre nous est unique.

Votre bébé à la naissance

La plupart des bébés sont petits et de faible poids à la naissance, indépendamment de la taille et de la localisation de leur duplication. Dans de nombreux cas, une petite taille et un retard de croissance ont été constatées pendant la grossesse; ceci est particulièrement vrai pour les bébés ayant une duplication proximale autour de la bande 2q23. Les bébés ayant une duplication plus distale naissent *a priori* après une grossesse en apparence normale. Le poids moyen à la naissance, sur 44 bébés, est de 2,8 kg, de ce fait, ce groupe de bébés se situe en moyenne en dessous du 15ème percentile. Mais il y avait des différences marquées entre ces bébés. Alors qu'1 bébé sur 3 était sous le 5ème percentile, 1 bébé sur 4 avait une taille et un poids parfaitement normaux pour le terme. Les bébés qui avaient bien grandi dans l'utérus et qui avaient une bonne taille à la naissance étaient porteurs de duplications tout à fait différentes en taille et position, notamment quelques-uns avec des duplications proximales et un groupe avec des duplications de tailles variables entre 2q23 et 2q32.

Poids observés à la naissance (à terme ou presque à terme) : de 1,81 kg à 4,25 kg

L'état des bébés à la naissance est variable. Certains nouveau-nés ont un score d'Apgar acceptable (mesure du bien-être général sur une échelle de 0 à 10), se nourrissent correctement et ne soulèvent aucune inquiétude. D'autres ont des scores d'Apgar initiaux faibles et peuvent nécessiter une réanimation et du temps en néonatalogie, éventuellement avec un supplément d'oxygène. La naissance de certains bébés est compliquée, parfois par une césarienne en urgence ou encore par déclenchement en cas de retard de taille ou de croissance. Certains bébés ont un cri faible ou inaudible. En règle générale, les nouveau-nés s'alimentent à contrecœur ou avec difficulté et peuvent ne pas avoir de réflexe de succion. Il est donc difficile de mettre en place l'allaitement au sein. Lorsqu'ils se nourrissent, ils peuvent avoir des problèmes pour coordonner la respiration et la déglutition. Au début, ils peuvent être aidés en étant nourris au moyen d'une sonde nasogastrique, allant du nez jusqu'à l'estomac. Certains bébés sont somnolents et moins actifs que prévu (vous avez peut-être constaté un manque d'activité durant la grossesse). Si ce n'est pas votre 1er bébé, vous remarquerez peut-être que leurs traits du visage sont différents de ceux de leurs frères et sœurs. Il est possible que votre bébé doive passer du temps en néonatalogie. C'est un moment angoissant pour les parents, où le personnel médical peut alors rechercher la cause de tout problème et prélever un échantillon de sang pour examiner les chromosomes.

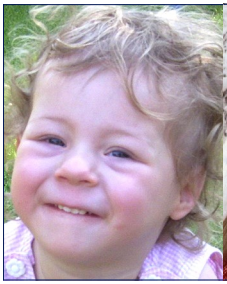
Agé de 3 mois – avec une duplication 2q21.2q24.2.

❝ Elle s'est bien nourrie au sein et au biberon et a été allaitée pendant 2 mois. Elle avait bon appétit, mais présentait une insuffisance pondérale – *duplication 2q11.2q21.3.*

❝ J'ai essayé de lui donner 30 cc de lait toutes les 3 heures, mais une grande partie du lait a été perdue. Elle avait des difficultés à avaler et des dégoûts qui lui ont causé des nausées et des aspirations lorsqu'on lui administrait quelque chose par la bouche. 4 semaines plus tard, on lui a diagnostiqué un retard de développement et j'ai appris à placer une sonde nasogastrique pour compléter son alimentation – *duplication 2q13q23.*

Malformations congénitales ?

Peu de bébés sont nés avec une malformation congénitale majeure ayant contribué au diagnostic. Un bébé avec une duplication 2q12q21 est né avec l'épine nasale manquante et une atrésie choanale (blocage des voies nasales) nécessitant une greffe osseuse composite et plusieurs opérations ultérieures pour améliorer l'apparence du nez. 3 bébés sont nés avec des malformations cardiaques complexes (Matos 1997; Schumacher 1983; Unique).


21 mois
(duplication 2q13q22q)

2 ans et 9 mois
(duplication 2q31q32)

4 ans
(duplication 2q35qter)

10 ans
(duplication) 2q33q35

Apparence du visage

Les généticiens ont relevé un grand nombre de caractéristiques faciales atypiques dans les descriptions de bébés et d'enfants ayant une duplication 2q. Votre bébé ou votre enfant n'a peut-être qu'une ou deux de ces caractéristiques, voire plus, et il se peut qu'il ressemble davantage à d'autres personnes avec une duplication 2q qu'à d'autres membres de votre propre famille - ou que votre bébé ressemble tout simplement aux membres de la famille. Les caractéristiques atypiques ne sont pas spécifiques aux duplications 2q et se retrouvent chez les personnes souffrant d'autres anomalies chromosomiques qui sont nombreuses. Elles comprennent : un nez large et court avec un pont nasal bas ; des oreilles basses et droites pouvant avoir une forme inhabituelle ou être inclinées vers l'arrière (rotation postérieure); les yeux écartés (hypertélorisme) avec des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors ou en bas et en dehors et peuvent avoir des orbites peu profondes (et donc saillantes) ou être profondément enfoncés; de petits plis cutanés aux coins intérieurs des yeux (*épicanthus*), un front proéminent ou arrondi ; une lèvre supérieure fine ; un cou court ; une mâchoire inférieure petite et parfois en retrait qui peut se corriger d'elle-même avec le temps (micrognathie ou rétrognathie); un long sillon (parfois aplati) entre le nez et la lèvre supérieure (long philtrum).

Dans une très grande minorité des cas, la tête de votre bébé peut être très petite (microcéphalie) et des formes inhabituelles ont été rapportées, notamment la trigonocéphalie (forme pointue) en raison de la fusion précoce de parties du crâne (craniosynostose), ainsi qu'un occiput aplati, une brachycéphalie (la tête est courte d'avant en arrière) et plagiocéphalie (plus longue d'un côté d'avant en arrière ou asymétrique). Des taches cutanées sans poils sur le sommet de la tête et de petites zones où la peau ne s'est pas développée correctement, ont également été signalées (Dennis 1978; Unique).

Mains

Les mains de votre bébé peuvent présenter des caractéristiques légèrement atypiques. Bon nombre de ces caractéristiques ne sont pas spécifiques aux bébés ou aux enfants ayant une duplication 2q, mais se retrouvent également dans d'autres anomalies chromosomiques. Les mains peuvent être petites ; le 5ème doigt peut se courber vers l'intérieur sur 1 main ou les 2 (clinodactylie du 5ème doigt) ; il peut y avoir un seul pli dans la paume (pli palmaire transversal).

Les doigts peuvent être effilés ou longs et minces, ou bien un doigt ou plus peut être plus court qu'attendu. Des articulations des doigts ont été décrites qui ne se redressent pas ou ne restent pas fixes en position tendue; chez un adulte, les contractures ont augmenté malgré la contention. Dans 2 cas, les doigts étaient partiellement joints (syndactylie) et dans un cas, il y avait un doigt surnuméraire.

Il a également été signalé des pouces qui ne se redressaient pas ou ne restaient pas « rangés » dans les paumes. Dans 2 cas, les pouces ont été décrits comme épais ou larges et, dans un cas, ils sont plus proches du poignet que d'habitude. Les ongles ont été décrits comme creux, mous ou mal développés et dans un cas, les mains avaient une odeur inhabituelle après la coupe des ongles ou après une douche ou un lavage. Dans 2 cas, les paumes étaient très rouges et les mains gonflées. Une minorité a gardé les poings serrés plus longtemps que d'habitude, mais cela n'a pas duré.

Selon l'expérience d'*Unique*, les enfants se débrouillent bien avec leurs mains atypiques mais, si nécessaire, la position des doigts ou du pouce peut être corrigée par une attelle, bien que cela ne soit pas toujours couronné de succès (Hermsen 2005; Slavotinek 2003; Riegel 2002; Fritz 1999; Lukusa 1999; Seidahmed 1999; Barnicoat 1997; Grammatico 1997; Matos 1997; Cooke 1995; Dahoun-Hadorn 1992; Yu 1982; Dennis 1978; Couturier 1977; Unique).

Pieds

Certains bébés avec une duplication 2q naissent avec des pieds d'une taille et/ou dans une position inhabituelle. Les pieds peuvent être petits et étroits, en particulier si la duplication est proximale, où ils peuvent être grands, larges ou longs, ce qui est plus fréquent lorsque la duplication est distale. Il peut parfois y avoir des caractéristiques spécifiques telles qu'un talon proéminent ou une cambrure très prononcée ou absente. Les gros orteils peuvent être assez larges ou longs et les orteils peuvent parfois se chevaucher. Un bébé avec un 6ème orteil a été décrit et 2 cas de doigts palmés. Chez un enfant, les 3 orteils centraux étaient figés dans une position pliée. Les ongles ont été décrits comme étant petits ou si peu développés qu'ils sont pratiquement absents, anormalement formés ou très arrondis, quelle que soit la taille ou la position de la duplication. Un adulte avec une duplication 2q21.2q24.2 a eu une ostéoporose du pied, traitée avec des suppléments de calcium. Beaucoup de ces caractéristiques n'affecteront pas la marche, bien qu'un enfant avec des pieds très plats puisse avoir besoin de chaussures adaptées ou de supports de voûte plantaire et que les bébés avec des orteils recourbés puissent bénéficier d'attelles souples pour les redresser. Une minorité de bébés (6/59) est née avec des pieds ayant un angle inhabituel ou un pied-bot (*talipes equinovarus*). Les soins pour une malposition du pied ou une marche anormale sont adaptés et visent à redresser le pied afin qu'il puisse se développer normalement. Le traitement de 1ère intention n'est pas chirurgical et peut inclure la manipulation, le plâtrage, le bandage, la kinésithérapie et des attelles, suivies d'orthèses pour prévenir les rechutes. Des maintiens de la cheville ou du pied sont souvent prescrits, ainsi que des chaussures spéciales.

La chirurgie et les attelles sont parfois envisagées si les traitements non chirurgicaux ne donnent pas de bons résultats. La position du pied peut changer au fur et à mesure que l'enfant grandit et se développe, nécessitant une nouvelle intervention chirurgicale (Slavotinek 2003; Riegel 2002; Bird 2001; Fritz 1999; Seidahmed 1999; Grammatico 1997; Matos 1997; Cooke 1995; Romain 1994; Dahoun-Hadorn 1992; Ramer 1990; Moller 1984; Schumacher 1983; Dennis 1978; Couturier 1977; Unique).

❝ Son pied droit se courbe un peu, mais comme il se redresse, il devrait donc se corriger. Elle porte des attelles « Sure Step » pour l'hypotonie – *18 mois, duplication 2q33q37.3.*

❝ Ses pieds sont si petits qu'elle porte des chaussures pour bébé de 18 à 24 mois – *3 ans, duplication 2q31q32.*

❝ Ses plantes de pied, comme ses paumes, sont plus roses que le reste de son corps – *13 ans, duplication 2q12q23.*

❝ Elle souffre de graves douleurs plantaires bilatérales (déformations graves du pied valgus avec fracture du pied médian) et de tendinites au talon qui ont été traitées une fois avec des injections de Botox. Elle porte des attelles aux pieds avec des chaussures - cela lui permet de se mettre dans une position neutre et d'éviter des problèmes supplémentaires à mesure qu'elle grandit. Les os de ses 3 orteils centraux des 2 pieds ont fusionné en position contractée. Il n'y a pas de traitement spécifique, mais elle pourrait avoir besoin d'une opération des pieds à l'avenir – *16 ans, duplication 2q13q23.*

Anomalies génitales mineures

Les anomalies génitales mineures ne sont pas inhabituelles dans la population générale et semblent être légèrement plus fréquentes chez les bébés et les enfants, en particulier les garçons, ayant une anomalie chromosomique. Dans ce groupe, 13 garçons sur 29 ont été touchés. Un ou les 2 testicules peuvent ne pas être descendus dans le scrotum à la naissance. Le traitement des testicules non descendus (cryptorchidie) dépend de la cause présumée, cependant il est généralement nécessaire si les testicules ne descendent pas naturellement dans les temps. Si un problème hormonal est suspecté d'en être la cause, un court traitement hormonal peut être proposé. Sinon, ou si ce dernier ne fonctionne pas, les testicules peuvent être descendus au cours d'une courte opération sous anesthésie générale appelée orchidopexie. Certains garçons (5/29) sont nés avec un hypospadias, où l'orifice normalement situé au bout du pénis est situé en dessous. Les autres anomalies signalées étaient un très petit pénis et un scrotum en châle (où le scrotum est plus haut que la normale et le pénis est enveloppé dans le pli scrotal). On a découvert qu'un garçon avait un processus vaginal ouvert (canal reliant la cavité abdominale au scrotum qui se ferme habituellement au moment de la naissance. S'il reste ouvert, du liquide peut s'accumuler dans le scrotum, provoquant une hydrocèle).

Les organes génitaux sont généralement moins touchés chez les filles, mais dans ce groupe, 7 anomalies mineures sur 31 ont été rapportées, aucune n'ayant besoin de traitement.

Les descriptions incluaient des lèvres gonflées et saillantes ; un aspect « désordonné » ; un clitoris proéminent et un urètre dans le vagin. Un bébé diagnostiqué avant la naissance avait des organes génitaux sous-développés et un autre bébé avec une duplication 2q21q33 avait de petites lèvres et un vagin non formés et un utérus bicorne. Chez une autre fille, le vagin et l'anus étaient vraiment très proches, de sorte que des précautions d'hygiène étaient nécessaires (Shim 2004; Riegel 2002; Bird 2001; Fritz 1999; Matos 1997; Cooke 1995; Marchese 1984; Schumacher 1983; Dennis 1978; Couturier 1977; Unique).

Alimentation

De nombreux nouveau-nés ont des difficultés pour s'alimenter et certains d'entre eux sont décrits dans la littérature médicale (Fritz 1999; Seidahmed 1999; Cooke 1995). Cependant, les difficultés d'alimentation ne sont pas universelles - au moins un bébé d'*Unique* a été bien nourri au sein, même si son poids était insuffisant - et 6 bébés sur 19 ont été allaités avec succès, bien que certains aient été nourris en très petites quantités et très lentement. Certains bébés trouvaient trop pénible l'allaitement même avec une téterelle et prenaient mieux le lait maternel donné au biberon avec des tétines pour prématurés ou pour fentes palatines.

Un an - duplication 2q34qter.

Au-delà de la période néonatale, *Unique* a des informations sur les antécédents d'alimentation de 19 enfants. Ceux-ci ont rencontré toutes sortes de problèmes, dont le plus courant était l'incapacité à prendre du poids, gérés par des compléments alimentaires à haute teneur énergétique, par sonde nasogastrique ou, dans 2 cas, par gastrostomie, directement dans l'estomac.

Des données d'*Unique* montrent que certains bébés et enfants ont un reflux gastro-œsophagien (le contenu de l'estomac remonte dans l'œsophage et est souvent vomi ou peut être inhalé, provoquant des infections pulmonaires, connues sous le nom de pneumonie par aspiration). Généralement, cela se contrôle bien en nourrissant lentement l'enfant, en le plaçant semi-assis pour le nourrir et, si nécessaire, en surélevant la tête de lit pour dormir. Si ces mesures ne suffisent pas, les médicaments prescrits ou le lait anti-reflux suffisent habituellement à contenir les aliments. Le reflux peut se résorber, mais il peut être persistant : un adulte de 30 ans est toujours affecté. Le sevrage peut poser des problèmes, de nombreuses familles faisant état de la réticence à prendre des aliments grumeleux, à mâcher ou à accepter quoi que ce soit, sauf une gamme étroite de goûts et de textures. La réticence à mâcher peut être particulièrement persistante et a été observée à plusieurs reprises chez les adultes.

Les problèmes au début sont réglés en grande partie chez les enfants plus âgés et les adultes ; un enfant de 7 ans pouvait se remplir la bouche jusqu'à

ce qu'il vomisse.

La constipation a été observée chez 4 enfants ou adultes, mais elle répond généralement à une augmentation de la consommation de liquides, de fibres ou de médicaments.

Palais

Un palais ogival est fréquent chez les bébés et les enfants ayant une duplication 2q, rapportée dans environ 1/3 des cas. Un tel palais peut rendre la tétée et la succion plus difficiles et certains bébés prennent mieux avec une téterelle ou, s'ils sont nourris au biberon, avec une tétine à débit variable ou une tétine spéciale pour bébés prématurés. Après le sevrage, des morceaux peuvent se coincer dans le palais ; cela peut être évité en buvant des gorgées de boissons (Slavotinek 2003; Fritz 1999; Seidahmed 1999; Grammatico 1997; Ramer 1990; Marchese 1984; Yu 1982; Unique).

Une fente palatine a été décrite 2 fois avec une fente labiale dans un cas (Riegel 2002; Lanman 1986). Cela est dû à une erreur de fusion lors du développement fœtale au cours des 3 premiers mois de la grossesse. Une fente palatine provoque des difficultés à la fois dans l'alimentation et dans la production de la parole. La réparation chirurgicale du palais atténue ces difficultés et peut les éliminer complètement.

❝ Elle est très capricieuse et préfère les aliments peu texturés. Elle a « des problèmes d'intégration sensorielle orale », elle ne peut pas mordre les aliments et elle a du mal à les mastiquer. Elle a besoin d'une grande quantité de nourriture dans sa bouche pour ressentir sa présence et elle conserve de la nourriture dans ses joues – *3 ans, duplication 2q31q32.*

❝ Elle avait un reflux grave depuis la naissance, qui a été traité avec des médicaments. Finalement, nous avons découvert que lorsque sa constipation était contrôlée, son reflux l'était aussi – *8 ans, duplication 2q11.2q21.3.*

❝ Il a bon appétit, mais dépense beaucoup d'énergie et ne mâche que très peu les aliments ; son régime alimentaire est donc restreint pour réduire le risque d'étouffement. Lorsqu'il était bébé, il avait un bon réflexe de succion, mais était incapable de téter au sein et on lui a diagnostiqué un retard de croissance à 5 semaines. Il a ensuite été alimenté par sonde et bien que nous ayons essayé de continuer l'allaitement, nous avons eu recours à un biberon pour nous assurer qu'il prenait assez – *22 ans, duplication 2q21.2q24.2.*

❝ Il y a eu quelques difficultés pour mettre en place l'allaitement. Elle a été nourrie au biberon à partir de 4 semaines, mais est restée difficile à nourrir. Au bout d'un an, elle prenait du lait et du jus dans un verre et pour les morceaux, s'il y avait peu de grumeaux. Dans l'ensemble, elle avait un appétit capricieux. Mais adulte, vous ne pouvez pas l'empêcher de manger. La nourriture est sa grande motivation ! – *27 ans, duplication 2q12q21.*

❝ À 1 an il tenait et buvait dans un gobelet. Il n'a eu aucune difficulté à prendre au biberon, mais le passage à l'alimentation solide a été beaucoup plus compliqué et bien qu'adulte, il a toujours beaucoup de mal à manger et boire ; il n'en fait qu'à sa tête et nous devons rester fermes avec lui – *30 ans, duplication 2q23q24.2.*

❝ Elle avait de graves problèmes d'alimentation quand elle était bébé. Elle avait des problèmes de déglutition, notamment d'aspiration et une forte aversion buccale, qui lui donnait des nausées et des vomissements. Nous l'avons nourrie au biberon, quelle qu'en soit la quantité, nous complétions le reste par gastrostomie. Elle avait de fréquentes inhalations et a eu plusieurs fois une pneumonie. Il a été recommandé de cesser toute alimentation par voie orale en raison de l'inhalation, mais nous avons choisi de continuer à proposer des aliments adaptés variés en goûts et textures. Petite, elle détestait vivement tout ce qui était sucré, comme les fruits ou les biscuits. Elle préférait les aliments épicés et acides. Ses préférés pendant des années, étaient le jus de tomate et le fromage. Au fur et à mesure de sa croissance, nous avons continué à proposer une grande variété d'aliments et, avec le temps, elle en a accepté différents types. Nous avons continué à lui donner des suppléments de Pediasure par la gastrostomie pendant environ 10 ans. Aujourd'hui à 16 ans, elle mange une grande variété d'aliments, bien qu'ils soient toujours épicés. Elle est capable de prendre à la fourchette et à la cuillère si c'est coupé en petits morceaux. Elle boit dans une tasse ordinaire ou avec une paille. Sa gastrostomie a été fermée à l'âge de 10 ans. De temps en temps, nous voyons encore une réaction nauséeuse à un aliment qu'elle n'aime pas – *16 ans, duplication 2q13q23.*

Croissance

7 semaines
- duplication 2q13q23

La majorité des enfants et des adultes avec une duplication 2q sont vraiment plus petits et minces par rapport à leur famille. Les exceptions à cette règle générale incluent un enfant ayant une duplication 2q21q31 avec un poids à la naissance de 3,7 kg qui n'a pas de difficultés d'alimentation et avait une taille moyenne à 10 ans ; un frère et une sœur avec une duplication 2q24.3q32.1 avaient un poids de naissance de 4 kg ou plus ; des frères avec une duplication 2q32.1q35, « normaux », si ce n'est un poids de naissance inférieur à la moyenne ; un bébé avec une duplication 2q33q37 et un poids de naissance normal. Certains enfants ont une taille inférieure à la moyenne, mais dans les limites de la normale, tandis que d'autres sont vraiment petits. Alors que certains enfants maintiennent leur croissance au percentile près, chez d'autres, la croissance diminue avec le temps.

Les enfants avec une duplication 2q sont généralement petits et minces, le poids étant aussi inférieur à celui attendu. Cependant, certains enfants sont relativement trapus.

Les adultes sont plutôt petits, avec des tailles moyennes pour les hommes allant de 160 cm à 175 cm et pour les femmes allant de 142 cm à 154 cm. La corpulence chez les adultes varie, certains adultes devenant costauds, d'autres restant proportionnés et d'autres restant minces (Hermsen 2005; Slavotinek 2003; Fritz 1999; Lukusa 1999; Glass 1998; Barnicoat 1997; Cooke 1995; Romain 1994; Ramer 1990; Dennis 1978; Unique).

Grandir avec une duplication 2q

À 3 semaines ;
9 mois ;
15 mois ;
7 ans ;
10 ans; 21 ans.
(de gauche à droite, de haut en bas) - avec une duplication 2q21.2q24.2

À 1 jour ;
1 an ;
2 ans ;
2 ans ;
3 ans.
(de gauche à droite, de haut en bas) - avec une duplication 2q34qter

❝ Petit et maigre; il a des bras et des jambes très fins » – *7 ans, duplication 2q13q22.*

❝ Elle ressemble à un enfant de 2 ans – *9 ans, duplication 2q11.2q21.3.*

❝ Elle est très petite pour son âge. Sa taille était inférieure au 10ème percentile, chutant sous le 3ème, elle n'avait aucune poussée de croissance pubertaire et est restée mince jusqu'à la fin de son adolescence et au début de la vingtaine, quand son poids a augmenté. Aujourd'hui, elle est très active et mange bien, mais elle a de l'embonpoint avec un bon ventre et trouve qu'il est difficile de perdre du poids – *32 ans, duplication 2q33q35.*

Développement : s'asseoir, se déplacer, marcher (motricité)

Le retard est typique dans l'acquisition des étapes motrices, s'asseoir, se déplacer et marcher. Cela signifie que votre bébé progressera, en suivant généralement l'ordre attendu de développement, mais que les progrès seront plus lents que chez les autres enfants. Cette lenteur dépend principalement des capacités innées de votre bébé, mais également des circonstances, de la stimulation et, dans une certaine mesure, des rééducations. Il est difficile de prédire pour la motricité, mais dans certains cas, elle est pratiquement normale et la motricité globale est un domaine de compétence particulière, mais d'autres enfants ou adultes peuvent avoir besoin d'un fauteuil roulant à long terme. Il semble y avoir peu de correspondance entre les points de cassure du chromosome, la taille de la duplication et le soutien dont l'enfant aura besoin pour la motricité. Les individus avec des duplications très similaires ont des niveaux de motricité globale très différents (Sebold 2005; Fritz 1999; Seidahmed 1999; Romain 1994; Unique). D'après l'expérience d'*Unique*, les bébés ont appris à se retourner entre 3 et 12 mois, à s'asseoir entre 7 mois et 7 ans, à se déplacer entre 10 mois et 4 ans et marcher, éventuellement avec un certain soutien, entre 15 mois et 7 ans. Tous les bébés ne rampaient pas : certains se traînaient, poussaient sur leurs pieds ou glissaient. La marche peut rester instable longtemps après avoir été acquise et la plupart des adultes avec une duplication 2q ont une démarche particulière. Votre enfant peut marcher avec les pieds écartés pour améliorer son équilibre, il peut trouver que les surfaces inégales sont un obstacle et une poussette ou un fauteuil roulant peut être nécessaire pour l'extérieur ou pour des sorties longues. Une fois debout, quelques enfants acquièrent rapidement des compétences telles que monter des escaliers, courir, grimper et sauter, mais cela n'est pas possible pour tous.

À 9 mois - avec une duplication 2q21.2q24.2

À 12 mois et à 4 ans - avec une duplication 2q31q35

À 8 ans - avec une duplication 2q12q23

❝ Elle a d'abord monté les escaliers à 2 ans ½ et a marché seule à 3 ans. Elle a toujours du mal à marcher. Son équilibre n'est pas très bon et elle se tient aux murs et à des objets pour améliorer son équilibre. Elle a également toujours du mal à se déplacer selon les surfaces – *3 ans, duplication 2q31q32.*

❝ Elle a commencé à marcher à 4 ans et pouvait monter les escaliers à 5 ans. Nous avons utilisé une poussette jusqu'à l'âge de 9 ans, mais aujourd'hui, elle se déplace beaucoup, elle peut marcher pendant des kilomètres et s'entraîne à courir – *10 ans, duplication 2q21q31.*

❝ À l'âge de 12 ans, elle marche avec une pronation (ses chevilles se tournent vers l'intérieur) et en trainant un peu des pieds, mais elle monte et descend les escaliers, fait du tricycle et des courses. Elle a une faiblesse en haut du corps et des attelles pour les pieds et les chevilles. Pour les longues marches et les voyages, nous utilisons un fauteuil roulant – *duplication 2q12q23.*

❝ À 16 ans, elle marche seule sur la plupart des surfaces, même si nous lui usually tenons généralement la main ou le bras lorsqu'elle monte ou descend des bordures de trottoir ou marches sur des surfaces rugueuses, inégales ou verglacées. Elle peut monter et descendre les escaliers s'il y a une main courante. Elle a une course étrange, se penchant en faisant le pas de l'oie. Lorsqu'elle est assise par terre, elle est généralement en tailleur. Elle est capable de tirer sa chaise de la table et de s'asseoir toute seule, mais elle a besoin d'aide pour se rapprocher de la table. Elle peut sauter à pieds joints pour décoller du sol. Elle aime faire du vélo ou du tricycle adapté – *duplication 2q13q23.*

❝ Elle peut marcher seule de courtes distances et choisit parfois de ramper. Elle ne peut pas monter les escaliers, elle est assise en tailleur par terre et elle ne peut se relever sans aide - elle se tient aux meubles. Sa mobilité est de plus en plus difficile à cause de la scoliose et de ses problèmes de hanches et des chevilles. Elle pourrait ne plus être capable de marcher quand elle sera plus âgée. Pour les sorties et les voyages, elle utilise un fauteuil roulant. – *17 ans, duplication 2q34q27.*

❝ Il peut marcher dans la maison avec l'aide de quelqu'un – *30 ans, duplication 2q23q24.2.*

Une des causes du retard moteur est un faible tonus musculaire (hypotonie). Cela a pour conséquence que l'enfant ou le bébé ne se tient pas quand on le prend, généralement cela s'améliore et se règle avec la maturité, la kinésithérapie et des exercices. Chez certains enfants, la tonicité musculaire augmente, de sorte que les muscles sont incapables de s'étirer. De nombreux enfants ont un mélange de tonus faible et élevé.

❝ Un grimpeur exceptionnel avec un très bon équilibre – *8 ans, duplication 2q11.2q21.3.*

❝ Bébé, il était hypotonique et portait des bandages d'adduction au niveau des jambes. Pour favoriser l'équilibre lors de l'apprentissage de la marche, nous avons utilisé des bretelles extensibles passées sous celles de sa combinaison

(comme une marionnette). Adulte, il a une hypertonie des bras et des jambes – *22 ans, duplication 2q21.2q24.2.*

❝ Il aime jouer au football dans son équipe de sport adapté – *26 ans, duplication 2q12q21.*

❝ Bébé, il était très souple et ne pouvait pas garder la tête droite, mais il a surmonté cela avec beaucoup d'aide dès ses 3 ans – *30 ans, duplication 2q23q24.2.*

7 ans - duplication 2q21.2q24.2

Développement: coordination et utilisation des mains (motricité fine) et prendre soin de soi

La plupart des enfants, mais pas tous, ont un retard assez considérable dans la maitrise de l'utilisation des mains. D'une manière générale, leurs compétences correspondent à celles d'un enfant de la moitié de leur âge. Les thèmes récurrents que rapportent les parents sont les problèmes d'intégration sensorielle, une poignée de main faible, un retard pour prendre les objets et une apraxie motrice. Les petits enfants trouvent difficile de manipuler de petits objets tels que des boutons, des boutons-pression et des fermetures éclair, mais avec un entrainement cohérent et des incitations verbales, de nombreux enfants acquièrent des compétences pour les repas dès le milieu de l'enfance et s'habillent à la fin de l'enfance ou à l'adolescence. Selon l'expérience d'*Unique*, les enfants ont toujours besoin d'aide pour se nourrir, se vêtir et se soigner tout au long de leur enfance et même à l'âge adulte. Cependant, certains adultes acquièrent une indépendance raisonnable en matière de soins personnels.

L'exception à cet aspect général est un enfant avec une très petite duplication dans la région 2q37 qui a atteint ses étapes de développement à temps dans sa petite enfance malgré la faiblesse de la motricité fine.

En ce qui concerne les soins personnels, la plupart des jeunes acquièrent un degré assez élevé d'autonomie collaborative en ce qui concerne les tâches d'habillement, de toilette et de soins personnels. Les parents ne doivent pas s'attendent à ce que la toilette soit acquise au même âge que les enfants non porteurs de duplication 2q.Les données d'*Unique* suggèrent que chez certains enfants, le contrôle diurne de la vessie et des intestins peut être obtenu avec un retard léger à modéré (entre 30 mois et 4 ans), pour certains cela se fera dans les temps, tandis que pour d'autres, le contrôle pourra ne pas être systématiquement possible (Sebold 2005; Riegel 2002; Cooke 1995; Unique).

❝ Elle joue avec des jouets simples, sait utiliser un interrupteur, mais ne peut pas attraper – *7 ans, duplication 2q13q22.*

❝ À 3 ans, elle a le niveau d'un enfant de 12-18 mois. Les problèmes d'intégration sensorielle se traduisent par son incapacité à tenir certains objets dans les mains. Nous travaillons actuellement avec des textures telles que le riz, les haricots secs, les grains de maïs et la pâte à modeler dans ses thérapies. Elle a du mal à se nourrir seule en raison d'un manque de coordination et il n'est pas possible de lui brosser les dents en raison de ses problèmes sensorielles – *Duplication 2q31q32.*

❝ Elle a tenu son biberon à 9 mois et vient juste d'apprendre à tenir correctement un crayon et à découper, mais elle ne sait pas encore manipuler les boutons et les boutons-pression. Elle est propre la journée et porte des couches pour la nuit ; elle peut s'habiller seule, mais a besoin d'aide pour enfiler un short. Elle peut se brosser les dents avec une aide – *4 ans, duplication 2q35qter.*

❝ Il n'a aucune difficulté pour tenir son biberon ou ses jouets, mais il ne peut pas se servir de couverts. Il sait enlever ses chaussures, ses chaussettes, son pantalon et sa couche, mais pas dans l'ordre – *4 ans, duplication 2q31q35.*

❝ Elle tient bien sa cuillère et sa fourchette grâce à la méthode ABA avec laquelle on lui a montré comment bien le faire et la récompense quand elle le faisait correctement. Elle fait également d'énormes progrès pour le brossage des dents et l'habillage. Grâce à la méthode ABA, elle sait faire la plupart des choses sur simple indication verbale – *8 ans, duplication 2q11.2q21.3.*

❝ Sa motricité fine est très limitée. Son petit doigt se lève quand elle boit dans une tasse ; elle utilise un gobelet antifuite, mais peut se servir d'un gobelet normal avec beaucoup d'encouragements. Elle peut gribouiller, remonter des fermetures éclair, faire de petits puzzles avec repères, ouvrir les portes, appuyer sur les boutons, utiliser une souris et un clavier d'ordinateur. Elle a toujours besoin d'aide pour la toilette : elle peut se brosser un peu les dents, mais comme elle souffre d'aversion orale, elle a besoin que quelqu'un le fasse pour elle. Elle ne peut pas s'habiller seule, mais elle peut enfiler sa chemise avec de l'aide – *12 ans, duplication 2q12q23.*

❝ Il peut se laver et s'habiller seul et il est très compétent : il a sa propre clé de maison et il en est responsable. Il peut se faire du thé ou du café, se préparer seul un repas froid ou un repas chaud sous la surveillance d'un soignant, même s'il tient encore maladroitement ses couverts ou un stylo – *26 ans, duplication 2q12q21.*

❝ Il souffre d'apraxie motrice, mais avec le temps et des exercices il a réussi à améliorer ses compétences – *29 ans, duplication 2q11.2q21.*

❝ Il n'a rien pu tenir pendant longtemps, mais avec beaucoup d'aide il y est arrivé. À 12 mois, il tenait et se servait d'un gobelet, mais il lui a fallu plus de temps pour les jouets et même aujourd'hui, il n'aime pas se servir de ses mains – *29 ans, duplication 2q23q24.2.*

❝ À 12 mois, les évaluations montraient qu'elle avait le niveau d'un enfant de 5 mois ½. À 4 ans, elle pouvait construire une tour de 8 briques, mais ne parvenait pas à copier un pont et ne dessinait pas encore de bonhomme, ce que la plupart des enfants de 3 ans savent faire. Aujourd'hui, elle sait prendre soin d'elle, mais il faut l'y inciter – *32 ans, duplication 2q33q35.*

Apprentissage

L'expérience d'*Unique* est que les enfants bénéficieront d'une aide supplémentaire dans leur apprentissage. L'aide nécessaire ne révèle généralement qu'au fil du temps.

L'expérience acquise sur les jeunes ayant une duplication 2q n'est pas encore suffisante pour permettre d'avoir des informations fiables. Il existe un certain nombre de descriptions dans la littérature médicale concernant des enfants

d'âge scolaire ayant de légères difficultés d'apprentissage, certains en école ordinaire. (Glass 1998; Barnicoat 1997; Cooke 1995; Gardner 1994). *Unique* a des données familiales d'enfants et d'adultes ayant des difficultés allant de modérées à profondes. Il est important de se rappeler que les jeunes ayant des troubles d'apprentissage sont capables d'un apprentissage poussé et complexe et qu'ils peuvent acquérir des compétences en lecture et en écriture.

❝ Elle a des troubles d'apprentissage modérés à sévères et elle a commencé à lire et écrire à 8 ans. Aujourd'hui adulte, elle lit des livres pour enfants de 5 à 7 ans et écrit des phrases de 6 à 8 mots. Elle joue également à des jeux de cartes (Memory, Uno, Rami) sans aucune aide. Elle fait partie d'une troupe de théâtre et de danse ; elle est bonne cuisinière, lit des recettes et des magazines de cuisine, comprend les mots qu'elle connaît et essaye de comprendre ceux qu'elle ne connaît pas *– 27 ans, duplication 2q12q21.*

19 ans - avec une duplication 2q12q21

❝ Son niveau de difficultés d'apprentissage est de faible à modéré et elle a été scolarisée en école ordinaire. Elle lisait à 6 ans et écrivait à 5 ans. Désormais adulte, elle sait utiliser un clavier d'ordinateur et taper sans regarder les touches. Elle est douée en lecture et en orthographe ; elle lit des livres et des magazines pour enfants de 10 ans et adore copier les paroles de chansons *– 32 ans, duplication 2q33q35.*

Ce niveau d'acquisition ne sera pas possible pour tous. Un certain nombre d'adultes connus par *Unique* ne savent ni lire ni écrire. Il existe également une variabilité dans les autres compétences sous-jacentes : beaucoup d'enfants, mais pas tous, ont une excellente mémoire ; la plupart des enfants, mais pas tous, ont une capacité d'attention raisonnable ; la plupart répondent bien à un système de récompense d'apprentissage. Il est vrai que certains jeunes auront besoin d'un soutien important et d'un enseignement avec une auxiliaire de vie scolaire individualisée qualifiée pour développer et maintenir les compétences dont ils ont besoin pour la vie quotidienne.

Il est important que toute famille ayant un enfant avec une duplication 2q aborde sa capacité d'apprentissage avec un esprit ouvert, pour s'assurer qu'il est régulièrement et complétement évalué et placé dans un environnement d'apprentissage calme, stimulant et favorable, où ses forces et ses capacités soient reconnues et exploitées et ses faiblesses minimisées.

❝ Elle connaît l'alphabet et les chiffres, peut compter jusqu'à 50 et peut reprendre si elle s'arrête en cours de route. Elle adore les livres et peut retrouver une image ou un poème préféré dans un livre ; elle déchire du papier, mais n'a jamais déchiré un livre et elle y fait très attention quand elle les manipule. Elle est très attentive et nous sommes très fiers de la façon dont son cerveau semble fonctionner *– 3 ans, duplication 2q31q32.*

❝ Elle a le niveau d'un enfant de 2 ans et un QI de 40. Apprendre quelque chose de nouveau lui prend beaucoup de temps, mais cela reste acquis et elle a une très bonne mémoire. Elle est capable d'utiliser un interrupteur ou un écran tactile avec de l'aide, elle sait colorier, gribouiller et dessiner des cercles. Elle suit un programme de formation à la vie active avec un suivi quasi individuel. 3 après-midi par semaine elle travaille dans un établissement préscolaire où elle trie et nettoie le matériel et broie le papier – *16 ans, duplication 2q13q23.*

❝ Comme il se souvient bien des gens et qu'il est très sociable, il apprend avec les personnes qu'il apprécie. Il examine les pages des magazines de divertissement, mais il ne sait ni lire, ni écrire – *22 ans, duplication 2q21.2q24.2.*

❝ Il ne sait ni lire, ni écrire, mais il a une mémoire d'éléphant et de grandes facultés d'observation. Ses points forts sont l'interaction sociale et le langage – *29 ans, duplication 2q11.2q21.*

Langage et communication

À 1 mois et à 3 ans - avec une duplication 2q34qter

Certaines informations sur la parole et la communication sont disponibles pour 33 enfants et adultes, mais si les informations fournies par *Unique* sont détaillées, les informations fournies dans la littérature médicale sont incomplètes. Cela montre que près de la moitié des sujets a acquis un langage basique et que certains enfants et adultes parlent couramment (Unique). Sur 8 personnes de plus de 16 ans, 4 parlent bien et chez 2 d'entre elles, la parole est un atout particulier ; 2 ont un discours très limité et 2 s'appuient sur les signes, les gestes, les vocalises et les dispositifs de communication pour exprimer leurs besoins. La compréhension est toujours meilleure que l'expression, tant pour parler que signer, les enfants non-verbaux pouvant exécuter des demandes simples, voire plus complexes.

❝ Il a une forte volonté de communiquer, mais il manque d'outils pour cela. Il a une bonne compréhension, mais peu de langage expressif – *22 ans, duplication 2q21.2q24.2.*

❝ Son langage s'améliore encore à 29 ans. Il peut parler avec des phrases complètes, poser des questions et converser au téléphone. Sa compréhension est meilleure que son expression, mais il peut énoncer ses idées – *29 ans, duplication 2q11.2q21.*

Il n'existe aucune association évidente entre la taille ou la position de la duplication 2q et le niveau d'acquisition de la parole ; en général, le développement de la parole et du langage semble refléter les capacités cognitives de l'enfant. Les progrès sont globalement ralentis, les 1ers mots

apparaissant tardivement, entre 12 mois et 7 ans, et certains enfants, mais pas tous, acquièrent des formes de langage plus complexes. Certains enfants ont montré des retards de parole et de langage disproportionnés (Fritz 1999; Lukusa 1999). Environ la moitié des enfants de plus de 8 ans n'ont pas encore acquis la parole, mais ils communiquent bien en utilisant des gestes et en signant. Parmi les personnes non verbales, les appareils de communication sont répandus et certains utilisent la langue des signes, les gestes, les expressions du visage et les symboles graphiques.

Certains enfants ont des difficultés à faire des sons particuliers, comme certaines consonnes telles que c, k, v, g et le son final y (Unique).

❝ Elle ne parle pas, mais émet des vocalises ou s'assied à table quand elle a faim ou se détourne si elle n'est pas intéressée – *7 ans, duplication 2q13q22.*

❝ Elle est non verbale, mais utilise un Springboard (assistant vocal sur tablette) à l'école et l'échange d'images dans un cahier à la maison. Elle utilise également des gestes et plusieurs signes (plus, s'il vous plaît, oui, non). Son expression est basée sur des besoins et des activités simples ; elle ne comprend pas les sentiments ou la maladie. Elle pousse des cris, marmonne et fredonne bien – *12 ans, duplication 2q12q23.*

❝ Elle identifie parfaitement des symboles visuels et des logos comme McDonald, Tesco, etc. – *17 ans, duplication 2q34q37.*

❝ Il parle bien avec un vocabulaire correct compte tenu de ses problèmes d'audition. Certains mots sont mal prononcés, mais sinon, il communique bien et comprend la plupart des choses s'il entend et écoute correctement. Il utilise des phrases longues, mais a des difficultés avec les sons or et r – *26 ans, duplication 2q12q21.*

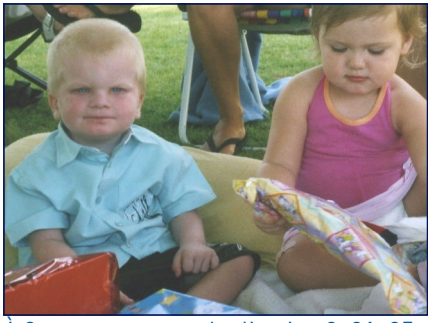
Comportement

Unique dispose d'informations assez détaillées sur le comportement de 16 enfants et de 9 adultes avec une duplication 2q. Il existe également une brève description de 7 enfants et 2 adultes dans la littérature médicale (Riegel 2002; Lukusa 1999; Glass 1998; Barnicoat 1997; Cooke 1995; Dahoun-Hadorn 1992; Mu 1984). C'est trop peu pour qu'un profil définitif puisse émerger, mais les remarques qui suivent peuvent donner des informations utiles aux familles.

Les familles mentionnent le plus souvent que leurs enfants sont heureux et entretiennent de bonnes relations sociales, davantage avec les adultes que les enfants, même si dans certains cas, leur développement peut être tardif et que certains enfants peuvent se sentir submergés par un groupe important et préférer les contacts individuels. D'autres enfants et adultes ont des comportements autistiques (jeu répétitif; difficulté à changer de routine) et peuvent ne pas aimer les contacts physiques rapprochés, bien que cette tendance s'atténue avec la maturité et que les enfants apprennent à réagir à l'amour et à l'affection physique.

Certains explorent avec leur bouche et mangent toutes sortes d'objets.

Les enfants plus âgés et les adultes sont généralement attentionnés et expriment leur inquiétude face à la détresse des autres, mais certains adultes et enfants peuvent être turbulents avec les autres, vouloir être la vedette ou envahir leur espace, et un enseignement adapté des compétences sociales est


À 2 ans - avec une duplication 2q31q35

nécessaire pour éviter les confrontations. Quelques enfants n'ont pas le sens du danger; un petit nombre d'entre eux ont un trouble obsessionnel (se ronger les ongles, freiné par du sparadrap sur les ongles). L'hyperactivité est souvent mentionnée et peut être légère (surexcitation) ou extrême, ainsi qu'une courte durée de concentration et la plupart des jeunes concernés ont eu un suivi psychologique ou ont pris des médicaments pour y faire face. Certains enfants ont un tempérament de feu (plus évident à la puberté) et certains peuvent être destructeurs, frappant, tapant, giflant, mordant et tirant les cheveux, mais ce comportement s'atténue avec le temps.
2 jeunes adultes (à 23 et 31 ans) d'une même famille avec une duplication 2q11.2q21.1 ont développé des troubles psychiatriques majeurs (Glass 1998). Aucun des 9 adultes connus d'*Unique* n'a développé de trouble psychiatrique majeur, mais dans l'ensemble, 6 adultes ont reçu des médicaments pour les aider à gérer leur comportement.

Beaucoup de jeunes sont décrits comme attentionnés et ont un bon sens de l'humour, bien qu'ils ne sachent pas toujours quand s'arrêter. Les enfants apprécient la musique (en particulier rapide), les jouets musicaux, les livres, les ordinateurs, les animaux, les activités de plein air comme se balancer, se promener, jouer dans l'eau et jouer avec des adultes. Les adultes aiment la musique, écouter la radio ou regarder la télévision, pratiquer des activités sportives telles que le football, la natation, la danse, le yoga et être sociable, ainsi que collectionner, faire des activités sur l'ordinateur et faire du shopping.

Dans l'ensemble, la plupart des enfants et des adultes se comportent bien quand ils sont aidés de manière appropriée. Même les enfants qui peuvent être difficiles, peuvent parfois être calmes, tranquilles et charmants.

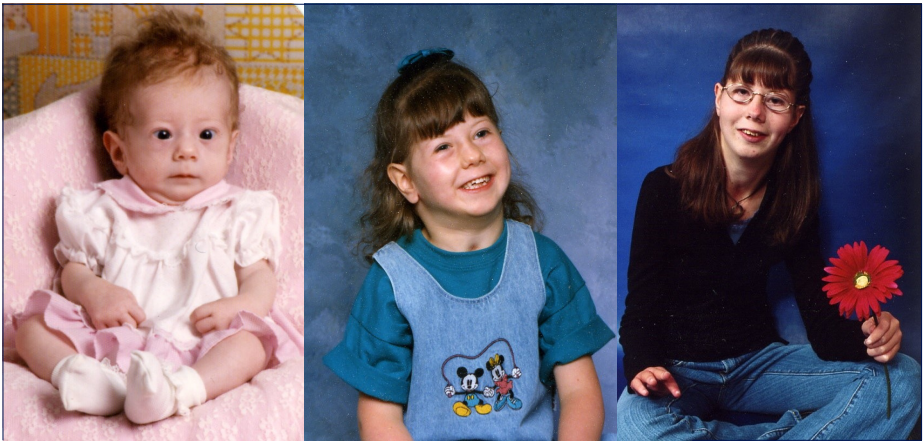
Les problèmes de sommeil sont courants et environ la moitié des membres du groupe prennent de la mélatonine, ainsi que d'autres médicaments, notamment la Clonidine, l'hydrate de chloral et du Vallergan.

Puberté

Unique dispose d'informations sur la puberté chez 7 jeunes femmes et 3 jeunes hommes avec une duplication 2q. Chez les jeunes hommes, les caractéristiques sexuelles secondaires se sont développées et la puberté a progressé comme prévu à un âge normal de 13 à 14 ans. 2 des 3 jeunes hommes ont eu des comportements difficiles et un autre a eu un comportement sexuel excessif envers la famille et les aidants.

5 des jeunes femmes ont eu leur puberté comme prévu, mais une fille avec une duplication 2q34q37 a eu une ménopause précoce, 6 ans entre le début et la fin et une autre jeune femme avec une duplication 2q33q35 n'a jamais eu de puberté. Dans 4 cas, les règles sont décrites comme étant faibles ou irrégulières. 5 jeunes femmes ont eu des sautes d'humeur marquées, avec

Grandir avec une duplication 2q



À 7 semaines ;
5 ans ;
16 ans;
en famille.
(de gauche à droite, de haut en bas) - avec une duplication 2q13q23

À 1 an ;
2 ans ;
3 ans ;
3 ans ;
et 4 ans.
(de gauche à droite, de haut en bas) - avec une duplication 2q31q35

une augmentation des comportements imprévisibles, agressifs ou difficiles. Les crises d'épilepsie ont augmenté chez 2 jeunes femmes et ont été déclenchées par la puberté chez une 3ème . Dans un cas, la déviation de la colonne vertébrale est devenue beaucoup plus marquée à la puberté (Glass 1998; Unique).

Questions de santé

Reins

Le problème de santé le plus fréquent chez les bébés et, dans une moindre mesure, chez les adultes ayant une duplication 2q, est un problème rénal et / ou des voies urinaires. Le degré de gravité va des infections des voies urinaires peu fréquentes à l'insuffisance rénale nécessitant une dialyse ou une greffe. Cependant, une adulte avec un seul petit rein anormal, qui pourrait nécessiter une dialyse et une greffe, a 2 membres de sa famille qui ont des chromosomes normaux et un rein unique ; son frère qui partage une partie de son patrimoine génétique n'a pas de problèmes rénaux. Bien que les problèmes rénaux ou des voies urinaires soient courants, les 4/5èmes des personnes n'ont aucun problème. Néanmoins, une prévention par imagerie des reins et du système urinaire est recommandée.

Les problèmes fonctionnels comprennent divers degrés de reflux vésico-urétéral, quand la valve entre la vessie et les uretères ne fonctionne pas correctement, l'urine de la vessie peut remonter dans les uretères et, selon la gravité, jusqu'aux reins. Cela augmente le risque de développer des infections rénales qui, avec le temps, peuvent endommager et infecter les reins. Le reflux peut être noté de 1 à 5. Plus le grade est élevé, plus le reflux est grave. Alors que la plupart des enfants ayant un grade 1 à 3 n'ont pas besoin d'un traitement important, ce reflux se résorbant généralement de lui-même, les enfants ayant un grade 4 ou 5 peuvent avoir besoin d'une intervention chirurgicale pour empêcher le retour d'urine vers les reins. La 1ère phase du traitement est généralement un traitement antibiotique à faible dose, qui permet à l'enfant de surmonter ce reflux.

Les malformations comprennent un seul rein ; un rein pelvien qui n'est pas en position normale dans le haut du dos, qui n'a pas pu remonter depuis le bas de l'abdomen avant la naissance ; un rein en fer à cheval, où les pôles inférieurs des 2 reins habituellement séparés sont joints, créant une forme en U (fer à cheval) ; de petits reins ; un rétrécissement et / ou déplacement des uretères des reins à la vessie ; reins hypertrophiés (hydronéphrose) (Slavotinek 2003; Bird 2001; Seidahmed 1999; Glass 1998; Matos 1997; Ramer 1990; Marchese 1984; Moller 1984 ; Schumacher 1983; Unique).

Coeur

La plupart des bébés avec une duplication 2q sont nés avec un cœur en bonne santé, mais 13/60 sont nés avec une malformation cardiaque.

Il est difficile d'être certain de l'impact réel de la duplication 2q sur le développement cardiaque, aucune partie du bras chromosomique n'étant particulièrement associée aux anomalies cardiaques et certaines duplications ayant des conséquences variables , des malformations cardiaques dans certains cas, mais pas dans d'autres.

Dans 10 cas, les anomalies étaient traitables ou n'avaient pas besoin de traitement, mais 3 bébés avaient des malformations incompatibles avec la vie (Matos 1997; Schumacher 1983; Unique).

Un enfant avec une duplication probable entre 2q11.2 et 2q13 a des valves défaillantes et prend des antibiotiques protecteurs lors de soins dentaires.

Un enfant avec une duplication 2q11.2q21.3 a une « aorte redondante », également courante dans la population générale. 2 bébés avec des duplications 2q21q33 sont nés avec des malformations cardiaques assez différentes, mais graves et complexes (Matos 1997; Schumacher 1983). Un bébé avec une duplication 2q13q23 avait un cœur « hypertrophié » à 2 mois, ce qui a entraîné une insuffisance cardiaque congestive, pour laquelle elle a été traitée avec des diurétiques ; cependant, à 9 mois, le cœur a repris sa taille normale et à 15 ans, elle n'a plus de problèmes. Un enfant avec une duplication 2q31q32 a une communication entre les cavités supérieures du cœur (CIA) et une valve aortique qui fuit. Elle se fatigue facilement et peut avoir besoin d'une intervention chirurgicale corrective. Un bébé ayant une duplication entre 2q33 et l'extrémité du chromosome avait 2 communications entre les cavités cardiaques supérieures. De petites communications, généralement entre les ventricules et parfois associés à d'autres malformations, ont également été trouvées chez des bébés dont les duplications se chevauchaient dans la région 2q33q37 (Sebold 2005; Bird 2001; Unique).

Une petite communication entre les cavités cardiaques inférieures (ventricules ; CIV) n'a pas affecté l'enfant avec une duplication 2q35 et ne nécessite aucun traitement.

Épilepsie

La plupart des bébés, des enfants et des adultes ayant une duplication 2q n'ont pas eu de convulsions.

Une petite minorité (9/60) a eu des crises, mais dans la plupart des cas, soit elles sont devenues fréquentes, soit elles ne se sont pas reproduites. Les crises ont été de différents types (complexe, partielle, absences, généralisées et crises tonico-cloniques) et ont généralement été bien contrôlées avec des médicaments antiépileptiques classiques. L'âge du début varie de la naissance à 16 ans et la rémission de 3 à 15 ans. Les enregistrements d'électro-encéphalogrammes (EEG) ont parfois été anormaux, mais pas toujours. L'imagerie cérébrale a révélé diverses anomalies dans 4 cas.

Chez une fille ayant une duplication 2q13q23 et une épilepsie partielle complexe, pour laquelle la main dominante a changé après une crise tonico-clonique à 5 ans, l'épilepsie a pratiquement cessé après l'introduction du contraceptif oral (Enpresse) pour contrôler ses règles à 15 ans. On sait que seuls 3 des 9 filles ont encore des crises d'épilepsie.

L'une d'elles, avec une duplication 2q12q23, a des crises fréquentes qui la rendent médicalement fragile. Une autre avec une duplication 2q34q37, dont les crises se sont développées à partir de convulsions fébriles, a un diagnostic présumé d'épilepsie photosensible (Riegel 2002; Unique).

Santé générale et bien-être

La plupart des enfants et des adultes avec une duplication 2q ont une bonne ou une excellente santé. Les problèmes de santé spécifiques concernent 2 ou au plus 3 personnes et ne sont donc probablement pas directement liés à la duplication 2q.

Des hernies ont été identifiées chez les bébés et les enfants ayant une duplication 2q13q23 (ombilicale et inguinale) et des duplications 2q21.2q24.2 et 2q24.2q31 (inguinales). Dans une hernie inguinale, une partie de l'intestin passe par une ouverture du canal inguinal. Au cours du développement fœtal, les testicules descendent dans le scrotum par cette ouverture qui se ferme habituellement ensuite. S'il ne se ferme pas ou s'ouvre à nouveau, une partie de l'intestin peut passer. La hernie se manifeste généralement par un gonflement de l'aine ou un grossissement du scrotum. Une hernie inguinale nécessite généralement d'une opération chirurgicale. Une hernie ombilicale se manifeste par un renflement anormal au niveau de l'ombilic (nombril). Il se développe lorsqu'une ouverture dans les muscles abdominaux, permettant le passage du cordon ombilical, ne se ferme pas après la naissance. Une partie de la muqueuse de l'abdomen, de l'intestin et parfois un liquide de l'abdomen, passent à travers l'ouverture provoquant la hernie. De nombreuses hernies ombilicales se ferment naturellement, mais une très grosse hernie ou une hernie restée ouverte pourra être fermée chirurgicalement.

2 jeunes adultes apparentés ayant une duplication 2q11.2q21.1 ont développé un diabète insulinodépendant, mais cela n'a pas été observé chez d'autres personnes ayant des duplications similaires ou chevauchantes. Un jeune homme avec une duplication 2q21.2q24.2 s'est fait enlever un hémangiome (une prolifération bénigne de vaisseaux sanguins) de la vessie.

Un adulte a développé une ostéoporose, entraînant la pose d'une prothèse de la hanche, et un autre a subi de multiples fractures de petits et de gros os, bien que les scanners aient montré que sa densité osseuse était normale.

Divers problèmes respiratoires ont été décrits : un jeune enfant et un adulte ont une maladie inflammatoire des voies respiratoires (asthme) ; un bébé avec un larynx et une trachée souple (laryngomalacie, trachéomalacie), souffrait également d'insuffisance cardiaque, a eu besoin d'une trachéotomie (tube inséré dans la trachée pour permettre à l'air d'atteindre les poumons) et d'oxygène après avoir eu une détresse respiratoire. À 1 an, l'oxygène pouvait être supprimé et plus tard, la trachéotomie était retirée. Un autre bébé avec une duplication 2q21q33 est né avec de petits poumons et une probable atélectasie (incapacité des poumons à se dilater) et une autre enfant avec une duplication 2q31q32 a une maladie pulmonaire pour laquelle elle est traitée avec un médicament contre l'asthme.

Les infections chez les bébés et les jeunes enfants sont courantes quelle que soit l'anomalie chromosomique.

5 personnes ayant une duplication 2q12q23, une duplication 2q21.1q24.2, une duplication 2q31q33, une duplication 2q32q37 ou une duplication 2q34q37 ont eu des épisodes fréquents d'infections pulmonaires ou de pneumonies, le 1er avait également des troubles gastro-intestinaux fréquents.

Un adulte avec une duplication 2q33q35 a eu 2 épisodes de pleurésie et souffrait d'asthme occasionnel. D'autres ont eu de fréquentes sinusites. D'une manière générale, les enfants atteints d'anomalies chromosomiques peuvent être très malades et peuvent nécessiter une hospitalisation précoce pour les aider à s'alimenter et boire.

Les otites sont très courantes chez les jeunes enfants et ont été observées chez un enfant ayant une duplication 2q31q33.

Un enfant avec une duplication 2q11.2q21 a eu de fréquentes douleurs au ventre entre 6 et 13 ans ; un autre enfant avec une duplication 2q31q32 les a développés à 3 ans. Les allergies sont courantes dans la population générale et se produisent également dans ce groupe. On rapporte que 2 jeunes enfants ont un eczéma, contrôlé avec des crèmes pour la peau ; un adulte avec une duplication 2q11.2q21 a des allergies saisonnières, traitées à la Loratadine (Claritine) (Sebold 2005; Slavotinek 2003; Seidahmed 1999; Glass 1998; Schumacher 1983; Unique).

Vue

Environ la moitié des personnes avec une duplication 2q ont une vision normale. D'autres (27/60) ont été signalés avec un trouble visuel de gravité variable, allant d'adultes ayant besoin de lunettes de lecture à d'autres qui sont aveugles. 18/60 sont myopes ou ont un strabisme. Les principaux effets d'un strabisme sont que la personne aura généralement un œil plus fort que l'autre. Le traitement dépend de la cause, mais peut inclure un cache sur l'œil le plus fort, des exercices, des lunettes pour corriger une anomalie de la réfraction telle qu'une myopie et une intervention chirurgicale pour réaligner les muscles de l'œil. La myopie est moins fréquente, mais a été rapportée 3 fois, une fois en association avec un strabisme. 4 enfants avaient un nystagmus, un mouvement incontrôlé des yeux, généralement associé à une vision réduite. Un enfant a été signalé avec un glaucome, entraînant des lésions du nerf optique et a été traité avec succès par une intervention chirurgicale (goniotomie), afin de soulager la pression oculaire. Un enfant avait des canaux lacrymaux réduits, nécessitant une correction chirurgicale et un autre avait des canaux lacrymaux manquants. Un enfant avait un colobome de l'iris, un défaut de développement. Un enfant avait une conduction lente des signaux le long du nerf optique (Hermsen 2005; Riegel 2002; Bird 2001; Barnicoat 1997; Cooke 1995; Mu 1984; Unique).

❝ Il perçoit mal la profondeur lorsqu'il regarde vers le bas et qu'un œil part en haut ou vers l'extérieur, ce qui rend la marche difficile – *22 ans, duplication 2q21.2q24.2.*

Audition

La plupart des enfants et des adultes avec une duplication 2q ont une audition normale.

Certaines personnes (18/60) ont eu une déficience auditive transitoire ou plus permanente dans une oreille ou les 2, mais cela n'est pas nécessairement lié à la duplication 2q. 13 enfants ont souffert d'une surdité de transmission, où une accumulation de liquide derrière le tympan, des conduits auditifs très

étroits ou les 2 ont empêché les ondes sonores d'atteindre l'oreille interne. Si elle est persistante, cette forme de surdité temporaire et fluctuante est généralement traitée en insérant de petits tubes dans le tympan pour l'aérer. 5 autres enfants ou adultes ont montré une forme permanente de surdité et portaient des aides auditives. 3 enfants auraient une structure auditive atypique : dans 2 cas, les canaux auditifs sont très étroits et un enfant a une paroi supplémentaire à l'oreille, mais une audition normale. Cet enfant est particulièrement sensible aux sons aigus (Sebold 2005; Shim 2004; Slavotinek 2003; Riegel 2002; Barnicoat 1997; Unique).

❝ Ma fille semblait avoir une perte d'audition légère à modérée, mais c'était probablement dû à des problèmes d'attention – *16 ans, duplication 2q13q23.*

❝ Depuis 2000, ma fille souffre de vertiges qui sont peut-être une labyrinthite – *32 ans, duplication 2q33q35.*

Dentition

De manière générale, les enfants atteints d'anomalies chromosomiques semblent avoir plus de problèmes dentaires que les autres. Les informations sur 21 enfants et adultes du groupe montrent que 4 enfants ont une mâchoire (inférieure) très étroite et peuvent nécessiter des extractions dentaires en raison d'un surnombre ou d'un appareil en raison d'un placement irrégulier. 4 personnes ont des dents vraiment très petites, dans un cas avec une différence de taille entre les mâchoires supérieure et inférieure, et peuvent être très espacées ou avoir des racines petites ou peu profondes ; 2 autres ont des dents de forme inhabituelle. Dans 2 cas, les dents sont apparues de manière très précoce (un bébé avait 1 dent à la naissance), tandis que chez un enfant, les dents de lait sont apparues dans le désordre, avec 1 seule dent dans la mâchoire supérieure et inférieure et chez 2 autres, tout ou partie des dents de lait ont tardé à sortir ; chez un autre enfant, les dents de lait ne sont pas tombées avant l'arrivée des dents définitives. Un enfant avait une occlusion dentaire en raison d'un déséquilibre entre les mâchoires supérieure et inférieure. 2 adolescents ont des dents définitives ou des dents de sagesse manquantes. Certains enfants sont très réticents et ne veulent pas se faire brosser les dents. Des caries sévères sur des dents de lait ont été observées dans 4 cas. Des accidents dans lesquels les dents de devant sont ébréchées ou cassées sont assez fréquents (Hermsen 2005; Slavotinek 2003; Riegel 2002; Fritz 1999; Barnicoat 1997; Yu 1982; Couturier 1977; Unique).

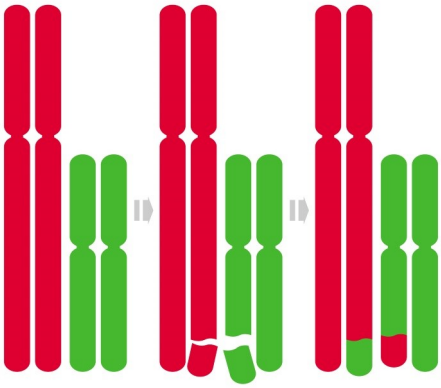
Il en résulte que les jeunes et les adultes ont besoin de soins dentaires de haute qualité, probablement spécifiques. Mais certains jeunes ont des dents solides et saines.

❝ En pleine santé ! Pas de caries ; toutes les dents sont sorties à l'exception des dents de sagesse à 22 ans, et toutes bien en place. Une seule dent cassée suite à une chute dans un bus.

Comment survient la duplication chromosomique ?

Un examen sanguin pour vérifier les chromosomes des 2 parents est nécessaire pour savoir pourquoi la duplication 2q s'est produite chez l'enfant. Certaines duplications 2q s'accompagnent d'une perte de matériel d'un autre chromosome et résultent d'un réarrangement chromosomique d'un parent.

Il s'agit généralement d'un réarrangement connu sous le nom de translocation équilibrée, dans laquelle le matériel génétique est interverti entre les chromosomes. Comme aucun matériel n'a été perdu ou gagné, le parent n'a généralement pas de problème clinique ou de développement majeur, bien qu'il puisse avoir des difficultés de fertilité ou de procréation.



Une translocation équilibrée : du matériel chromosomique a changé de place entre plusieurs chromosomes.

Les translocations équilibrées impliquant un ou plusieurs chromosomes ne sont pas rares : une personne sur 500 en possède une, ce qui donne une population mondiale de plus de 13 millions de porteurs de translocation équilibrée.

Certaines duplications 2q se produisent lorsque les 2 parents ont des chromosomes normaux. Le terme que les généticiens utilisent pour cela est *de novo* (dn). Les duplications *de novo* 2q sont causées par un changement survenu lors de la formation des spermatozoïdes ou des ovocytes des parents. Le mécanisme n'est pas tout à fait clair, bien que nous sachions que les chromosomes se cassent et se recollent au cours d'un processus assez complexe lors de la formation des ovocytes et des spermatozoïdes, mais que cela crée parfois des problèmes pour la fécondation.

Une possibilité d'avoir une duplication peut être une mauvaise répartition entre les chromosomes. Cela fonctionne comme suit : à un moment donné dans la formation des spermatozoïdes ou des ovocytes, tous les chromosomes, y compris les 2 chromosomes 2q, s'apparient et se séparent. Pour avoir un appariement normal, chaque chromosome « reconnaît » des séquences d'ADN identiques ou quasi-correspondantes sur son chromosome partenaire (paire chromosomique du 1 au 22). Cependant, le long des chromosomes, de nombreuses séquences d'ADN sont tellement similaires qu'une erreur d'appariement pourrait survenir. Il est possible que si lors de l'étape suivante, l'échange de matériel génétique appelé « crossing-over » se produise, qu'il soit inégal, bouclant ou dupliquant une partie du chromosome. Ce qui est certain, c'est qu'en tant que parent, vous n'avez rien fait pour provoquer la duplication 2q et vous n'auriez rien pu faire pour l'en empêcher. Aucun facteur environnemental, alimentaire ou mode de vie n'est à l'origine de ces remaniements chromosomiques. Ce n'est la faute de personne.

Mon enfant porteur d'une duplication 2q peut-il avoir des enfants qui soient aussi touchés ?

Unique n'a connaissance d'aucun cas de duplication 2q qui ait été transmise et aucun cas n'a été signalé dans la littérature médicale. Toutefois, à mesure que les progrès technologiques avancent, en particulier l'utilisation des puces

ADN qui permettent de découvrir de plus petites microduplications, il sera de plus en plus possible de découvrir des familles où la duplication a été transmise de génération en génération. Théoriquement, une personne avec la duplication 2q aurait 50 % de risque de la transmettre et 50 % de chance d'avoir un enfant non affecté.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

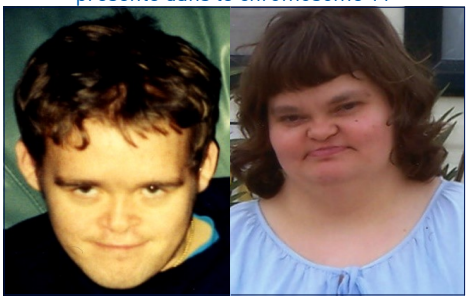
La possibilité d'avoir une autre grossesse avec une duplication 2q dépend des chromosomes parentaux. Si les 2 parents ont des chromosomes normaux en particulier dans leurs cellules gamétiques (ovocytes ou spermatozoïdes), le risque qu'une duplication 2q survienne de nouveau est peu probable. Il existe de rares cas de mosaïque germinale (moins de 1 %), c'est-à-dire de très rares cellules gamétiques qui portent l'anomalie chromosomique, stockées dans les gonades.

Si une analyse de sang montre que l'un des 2 parents a un remaniement chromosomique en 2q, la possibilité d'avoir d'autres grossesses avec une anomalie chromosomique est augmentée. S'ils le souhaitent, les parents devraient avoir l'occasion de rencontrer un généticien pour discuter des risques de récurrence spécifiques et des options en matière de diagnostic génétique prénatal et préimplantatoire (DPI). Le DPI nécessite l'utilisation d'une fécondation *in vitro* et d'une biopsie embryonnaire, et seuls les embryons sains sont transférés dans l'utérus de la mère. Si les parents choisissent de concevoir naturellement, les options de diagnostic prénatal incluent le prélèvement des villosités choriales (PVC) ou l'amniocentèse pour analyser les chromosomes du bébé. Les examens sont très précis, bien qu'ils ne soient pas tous disponibles dans le monde.

Vous pouvez vous reporter à la brochure d'Unique intitulée « Organiser votre prochaine grossesse » pour obtenir des informations détaillées sur ces examens.

Frère (3 ans) et sœur (2 ans) : la sœur a une duplication « *de novo* » 2q21q31

Frère et sœur : tous deux porteurs d'une duplication 2q12q21, leur mère a une translocation équilibrée avec une partie 2q présente dans le chromosome 11



Adultes avec une duplication 2q

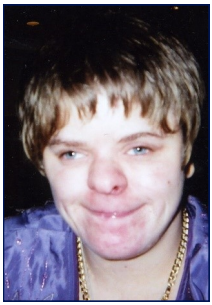
Il vit avec 4 autres jeunes hommes avec des besoins d'aide très élevés, mais il y a toujours beaucoup d'implication parentale. Il aime sa maison, la musique, les photos de famille en DVD, les magazines de mode avec des femmes, les sorties avec sa mère et sa routine quotidienne, et il aime la compagnie des autres adultes.

21 ans, avec une duplication 2q21.2q24.2

À 25 ans, elle s'est installée dans une communauté Rudolf Steiner avec 2 éducateurs et 2 amis. Elle apprécie sa nouvelle vie sociale et est devenue plus indépendante.
En plus de rejoindre une troupe de théâtre, elle aide 2 fois par semaine en cuisine et fait le service à table dans leur café bio.

27 ans, avec une duplication 2q12q21

Elle a un aide-soignant quotidien et vit dans un foyer en groupe géré par les services sociaux. Le déménagement fut très facile et elle l'apprécie. Elle nage, fait les boutiques, regarde des feuilletons à la télévision et fréquente un club social pour personnes ayant des besoins spécifiques.



23 ans, avec une duplication 2q (non spécifiée)

Il vit dans un foyer en groupe et travaille dans un atelier protégé. Il sera toujours limité, aura besoin d'une surveillance pour beaucoup de ses besoins, mais c'est un homme valide, qui fréquente la synagogue chaque semaine, va à des soirées dansantes chaque mois et suit un cours du soir à l'université. Il nage régulièrement et participe aux Jeux Paralympiques.

29 ans, avec une duplication inversée

Il travaille à temps partiel dans une boutique de charité, a sa propre maison et vit avec sa fiancée. Un soignant vient au moment du repas principal. Il passe ses temps libres à faire du shopping, à regarder la télévision et au club de sport - et rêve de devenir footballeur !

25 ans, avec une duplication 2q12q21

Elle travaille dans un bureau un matin par semaine et dans un atelier les 4 autres jours. Elle est très sociable, va à l'église et aime la musique. Son comportement est excellent quand elle est bien aidée, mais elle n'aime pas que ses projets soient modifiés.
Elle a un merveilleux sens de l'humour, elle est très attentionnée et aimante.

32 ans, avec une duplication 2q33q35

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

Rare Chromosome Disorder Support Group

(Groupe de soutien pour les anomalies chromosomiques rares)

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

Valentin APAC

52, la Butte Églantine 95610 ERAGNY
Tel +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

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 gouvernemental, existant seulement par les dons et allocations de bourses de recherche. Si vous souhaitez apporter votre soutien, même modeste, à nos travaux, vous pouvez déposer vos dons sur notre site Web à l'adresse suivante :

www.rarechromo.org/donate Aidez-nous à vous aider !

Ce livret ne se substitue pas à un conseil médical personnalisé. Les familles doivent consulter un clinicien spécialisé dans les domaines du diagnostic génétique, de la prise en charge médicale et de la santé.
Les informations sur les variations génétiques évoluent très rapidement et les informations contenues dans ce guide sont considérées comme les meilleures disponibles à l'heure où nous publions, 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.
Celui-ci a été compilée par *Unique* et vérifiée par le Professeur Jean-Pierre Fryns, Centre de génétique humaine, Belgique, Dr Anne Slavotinek, généticien clinique, Université de Californie, San Francisco, États-Unis, Courtney Sebold, Conseiller en génétique, Centre Clinique de recherche du Chromosome 18, États-Unis et le Professeur de génétique médicale Maj Hultén, Université de Warwick, Royaume-Uni, et conseiller médical en chef de *Unique*. 2008 ; 2011
La version française réalisée par Valentin APAC et ITHACA a été vérifiée par le Dr Martine Doco-Fenzy, généticien clinicien à Nantes (France).

V1.1 2021 (CA)

Copyright © Unique 2014, 2021, 2022

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