

Understanding
chromosome
disorders

Unique

Duplications 20p



Sources et références

Les informations contenues dans ce livret sont tirées en partie d'articles de recherche médicale publiés. Nous nous sommes concentrés sur ceux décrivant des personnes avec une duplication 20p « pure », n'impliquant aucun autre matériel chromosomique susceptible de contribuer aux conséquences et sur des articles qui incluent une revue des duplications 20p.

Le nom de l'auteur et la date de publication sont donnés pour vous permettre de rechercher les résumés ou les articles originaux dans PubMed sur Internet. Si vous le souhaitez, vous pouvez obtenir des résumés et des articles auprès de Unique.

Le livret s'appuie aussi sur la base de données de Unique. Lorsqu'il a été écrit, Unique comptait 16 membres avec une duplication de 20p, dont 3 avaient une duplication pure 20p. Valentin APAC en comptait 17 dont 5 pures.

Duplications 20p

La duplication du chromosome 20p est une maladie génétique rare causée par un excès de matériel sur l'un des 46 chromosomes de l'organisme.

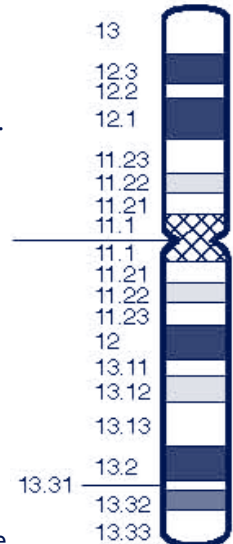
Les chromosomes sont des structures présentes dans chaque cellule de notre organisme. Ils portent en eux l'information génétique, indiquant ainsi à notre organisme comment se développer et fonctionner. En dehors des chromosomes sexuels (deux X pour une fille, un X et un Y pour un garçon), ils se présentent 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. Chaque chromosome a un bras court (p) et un bras long (q). Le matériel supplémentaire dans une duplication 20p provient du bras court du chromosome 20 (la partie supérieure sur le schéma ci-dessous).

Les personnes disposant d'une copie supplémentaire partielle ou totale de 20p semblent être très peu nombreuses. Cela peut être dû en partie au fait que les conséquences peuvent être bénignes et que seuls les cas les plus gravement touchés ont tendance à être signalés. Vous ne pouvez pas voir les chromosomes à l'œil nu, mais si vous les colorez et les agrandissez au microscope optique jusqu'à environ 1.000 fois la taille réelle, vous pouvez voir que chacun a un motif distinct de bandes claires et sombres. Les bandes de chaque bras sont numérotées vers l'extérieur à partir du point de rencontre des bras courts et longs (**le centromère**). Votre généticien ou votre conseiller en génétique vous en dira plus sur la quantité de matériel chromosomique supplémentaire qui existe. Vous recevrez certainement un **caryotype**, une notation abrégée pour la composition chromosomique de votre enfant, qui montrera les points où le chromosome s'est cassé.

La comparaison du caryotype de votre enfant avec d'autres, à la fois dans la littérature médicale et chez Unique, aidera à se faire une idée générale de ce à quoi s'attendre.

Mais il y aura tout de même des différences, parfois assez marquées, entre votre enfant et d'autres ayant des caryotypes apparemment similaires. Il est très important de voir votre enfant comme un individu à part entière et de ne pas faire de comparaisons directes avec d'autres personnes ayant le même caryotype.

Après tout, chacun d'entre nous est unique.



Le chromosome 20 est l'un des plus petits chromosomes. Il ne contient que 600 à 800 gènes environ sur un total de 20.000 à 25.000 gènes.

Appellation

Les généticiens appellent **duplication**, le matériel supplémentaire d'une partie spécifique d'un chromosome. On peut aussi l'appeler **trisomie**, surtout lorsque la plupart ou la totalité d'un bras chromosomique a été dupliquée. Une **trisomie partielle** signifie qu'il y a une copie supplémentaire d'un fragment 20p.

Comment la duplication s'est-elle produite ?

Certaines duplications 20p se produisent spontanément. Le terme génétique pour cela est *de novo* (dn). D'autres sont le résultat d'un réarrangement chromosomique d'un parent. Un examen sanguin pour vérifier les chromosomes des parents montrera quelle est la situation. Les duplications *de novo* 20p sont causées par une erreur qui se produit lors de la formation des spermatozoïdes ou des ovules des parents. Lorsque les ovules et les spermatozoïdes sont formés, les 2 membres de chaque paire de chromosomes s'alignent normalement, puis se cassent et se recombinent pour créer de nouveaux chromosomes, qui contiennent différentes combinaisons des gènes transmis par les grands-parents aux parents de l'enfant. La recombinaison peut parfois avoir lieu entre les mauvaises extrémités cassées et vous pouvez imaginer comment cela peut conduire à une duplication 20p. Cependant, personne n'a jamais vu cela se produire, donc c'est toujours une théorie. La recombinaison fait partie d'un processus naturel et en tant que parent, il n'y a rien que vous puissiez faire pour le changer ou le contrôler. Des enfants de toutes les régions du monde et de toute origine ont des duplications 20p. Aucun facteur environnemental, alimentaire ou de mode de vie n'est connu pour les causer. Il n'y a donc rien de ce que l'un ou l'autre des parents a fait avant ou pendant la grossesse qui a causé la duplication et rien n'aurait pu être fait pour l'empêcher.

Cela peut-il se reproduire ?

Lorsque les 2 parents ont des chromosomes normaux, il est peu probable qu'un autre enfant naisse avec une duplication 20p.

Lorsqu'un parent a un réarrangement de ses chromosomes, le risque d'avoir un autre enfant affecté est beaucoup plus élevé.

Lors des grossesses futures, les familles à haut risque se verront proposer un examen prénatal par prélèvement de villosités choriales, une amniocentèse ou les 2, ainsi qu'un suivi échographique adapté.

Dans une famille où l'un des membres a déjà été diagnostiqué avec une duplication 20p, ces examens montreront si le bébé est affecté ou non.



Lorsqu'un membre de la famille a été diagnostiqué avec une duplication 20p, les examens prénataux peuvent montrer si la grossesse suivante est à risque.

Caractéristiques les plus courantes chez les individus porteurs

Trouvé chez plus de 2/3 des personnes avec une duplication totale ou partielle de 20p

- Un certain retard de développement
- Un degré variable de difficulté d'apprentissage
- Généralement pas d'atteinte grave des organes internes

- Difficultés à coordonner les mouvements
- Retard de langage
- Aspect facial typique qui peut inclure un visage rond avec des joues proéminentes
- Cheveux drus et généralement raides et yeux légèrement étirés vers le haut
- Anomalies dentaires
- Os de la colonne vertébrale fusionnés ou de forme inhabituelle
- Schéma normal de croissance et taille normale

Autres caractéristiques

Trouvé chez 1 à 2/3 des personnes avec une duplication 20p

- D'autres caractéristiques faciales typiques telles qu'un nez court avec de grandes narines, des yeux espacés, l'arrière de la tête aplati (bien que cela puisse également être causé par la position en dormant) et de petits plis cutanés dans le coin interne de l'œil (plis épicanthiques)
- Strabisme (désalignement des yeux)
- Problèmes cardiaques
- Position des doigts ou des orteils inhabituelle (Oppenheimer, 2000 ; Schinzel, 1980)

Les conséquences sont-elles différentes si toutes ou une partie du 20p est dupliquée ?

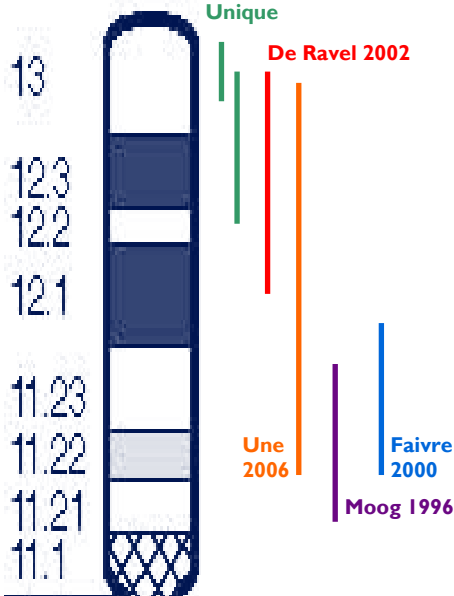
Les personnes ayant juste une duplication d'une partie du 20p sont susceptibles de présenter un nombre plus faible de ces caractéristiques que les personnes avec une copie supplémentaire du bras entier. Les duplications 20p sont encore très rarement décrites et il est trop tôt pour savoir si des régions spécifiques du chromosome sont

liées à des caractéristiques particulières. Le diagramme de gauche montre les petits segments spécifiques en 20p qui ont été identifiés dans les cas publiés ou chez les membres de Unique.

N'oubliez pas qu'une correspondance de caryotype (c'est-à-dire les mêmes points de cassure dans le chromosome) ne signifie pas que 2 enfants seront identiques. Les individus peuvent être différents les uns des autres, bien qu'ils aient apparemment le même réarrangement chromosomique. (Unique, De Ravel 2002, Une 2006, Faivre 2000, Moog, 1996).

Croissance

La croissance n'est généralement pas affectée, de sorte que les bébés naissent avec une taille et un poids normaux et ils grandissent au même rythme que les autres enfants. Cependant, 2 bébés avec une duplication d'une partie ou de la totalité du 20p étaient très petits à la naissance. Ils sont restés petits dans l'enfance et ont de petites têtes.



Cas signalés

En revanche, 5 enfants âgés de 3 à 12 ans étaient extrêmement grands pour leur âge et avaient aussi une tête proportionnellement plus grande. 2 de ces enfants n'avaient qu'une duplication partielle 20p. Chez le dernier enfant, la duplication 20p était retrouvée sous forme de **mosaïque**. Une mosaïque signifie que certaines cellules ont la duplication 20p, tandis que d'autres n'en ont pas (de Ravel 2002 ; Hunter, 2002 ; Della-Rosa, 2000 ; Favre, 2000 ; Balestrazzi 1984 ; Unique).

“ Elle présente une taille et un poids dans la moyenne, mais elle est ronde de visage et du ventre, en partie à cause de son faible tonus musculaire ”.

Apparence

Bien qu'il puisse y avoir peu de signes sur le visage d'un bébé, d'un enfant ou d'un adulte de l'anomalie sous-jacente, les médecins peuvent remarquer ce que l'on appelle des « caractéristiques dysmorphiques ».



Ces traits du visage peuvent signifier qu'un enfant ressemble plus aux autres avec une duplication 20p qu'à ses parents, frères ou sœurs.

Certaines caractéristiques faciales typiques sont : un nez court et retroussé, bien que quelques enfants aient un nez crochu ou plutôt proéminent et que les narines puissent être larges ; des yeux légèrement étirés vers le haut ; un visage aplati mais rond, avec des joues typiquement potelées et un menton légèrement fuyant. Souvent, la tête est plutôt plate d'avant en arrière, ce qui donne l'impression qu'elle est large d'une oreille à l'autre. Les oreilles peuvent être grandes et placées bas sur le côté de la tête et peuvent être de forme inhabituelle. Certains enfants ont un front rétréci. Certains ont des sourcils hauts et recourbés. Une caractéristique distinctive chez de nombreux enfants (mais pas tous) est leurs cheveux épais, drus et généralement raides (Oppenheimer 2000 ; Sidwell, 2000 ; Schinzel 1980).

S'asseoir, bouger : motricité globale

Un certain retard dans le développement de l'enfant est courant et, bien que le retard soit très variable, il n'est généralement que modéré. Les enfants avec une grande duplication qui comprend une partie de 20p ainsi qu'une partie de 20q peuvent avoir un retard de développement plus sévère. De nombreux enfants ont également une mauvaise coordination des gestes et leur démarche est spastique.



Les enfants et les adultes présentant une délétion d'un autre chromosome et une duplication 20p peuvent avoir des caractéristiques faciales et d'autres caractéristiques plus typiques de la délétion.

(l) délétion simultanée 21q22, porteur d'un encéphalocèle retiré chirurgicalement (tissu dépassant du crâne, voir page 11).

(r) délétion 4p simultanée provoquant le syndrome de Wolf-Hirschhorn.



Ils peuvent avoir à la fois des difficultés d'équilibre lorsqu'ils sont immobiles et lorsqu'ils



2 ans 1/2

se déplacent.

L'expérience de Unique est que la marche avec aide a été possible avant les 2 ans chez les enfants avec une petite duplication 20p, mais que la marche autonome peut ne pas être possible avant 3 ans.

La difficulté motrice sous-jacente est liée à un faible tonus musculaire, qui est généralement apparent dès la naissance, de sorte qu'un bébé paraîtra anormalement mou.

Certaines articulations peuvent être inhabituellement lâches tandis que d'autres peuvent être contractées, ce qui rend difficile le contrôle volontaire des mouvements (Della-Rosa, 2000 ; Schinzel 1980).

L'évaluation et l'intervention précoces en kinésithérapie et ergothérapie aident les enfants à acquérir leurs capacités optimales.

“ Elle s'assoit pour regarder la télévision ou utiliser l'ordinateur, mais lorsqu'elle joue avec des jouets, elle abandonne souvent et s'allonge sur le sol. Elle a

tendance à courir au lieu de marcher, souvent les yeux fermés ! Elle a une démarche très maladroite, rapide et inégale, trébuchant souvent sur ses propres pieds, tombant et se cognant contre des objets. Ses articulations du coude sont extrêmement contractées, tandis que ses poignets et ses doigts se plient facilement vers l'arrière ”. 5 ans

Motricité fine

Un retard dans l'utilisation et la coordination des mains est à prévoir.



3 ans

Les articulations des bras et des mains peuvent ne pas bouger librement ou être hyperlaxes, la prise peut être faible et les enfants peuvent avoir une force réduite.

“ Elle trouve la motricité fine comme l'enfilage des perles difficile et a du mal à trouver des positions correctes pour un maintien confortable. À 5 ans, aucune préférence de la main n'avait été établie. Mais elle peut se déshabiller, mettre ses chaussettes et apprendre à mettre ses boutons ”. 5 ans

Apprentissage

Les enfants avec une duplication 20p auront généralement besoin d'aide pour leur apprentissage, mais ce besoin est différent pour chaque enfant, même au sein d'une même famille. L'étendue des difficultés d'apprentissage varie de légère à sévère, la plupart des enfants ayant une duplication 20p complète ont des difficultés modérées.

En général, les enfants dont la duplication est plus grande et qui s'étend jusqu'à 20q sont plus gravement touchés et ceux dont la duplication est plus petite semblent être relativement épargnés.

Les données de l'étude de Unique suggèrent que les compétences cognitives globales peuvent être plus affectées que le langage, plus volontiers conservé (Della-Rosa, 2000 ; Unique).

“ Elle a un retard mental modéré, bien qu'on ne le devinerait pas en la regardant, en l'écouter parler ou interagir avec les autres ”. 8 ans

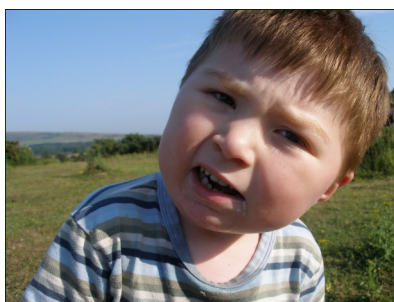
“ Elle a une très bonne mémoire et aime utiliser l'ordinateur à l'école. Elle a commencé à utiliser un clavier à 4 ans et ses compétences s'améliorent. Son évaluation à la maternelle a montré que ses compétences cognitives globales se situaient dans la moyenne basse pour son âge. Elle a des difficultés évidentes de concentration et lorsqu'on la laisse faire, sa manière de jouer ou d'aborder des tâches et son approche des tâches ne sont pas intentionnelles. Il y a une différence notable dans sa capacité à s'engager dans l'apprentissage lorsqu'elle est aidée par un adulte qui peut la guider. Elle est incapable de rester concentrée sur une tâche sans le soutien d'un adulte. Je lui ai lu une nouvelle histoire un soir. La nuit suivante, elle me l'a racontée presque mot pour mot de mémoire. Ses modes d'apprentissage privilégiés sont visuels et pratiques, en utilisant notamment des cartes de repère visuelles et en l'impliquant activement dans le processus d'apprentissage. Elle a besoin de se sentir intéressée ou elle n'écouter pas. Elle ne sait pas encore lire, mais aime qu'on lui fasse la lecture, ses dessins commencent à prendre forme et elle essaie d'écrire son nom ”. 5 ans

Parole et communication

Les enfants avec une duplication 20p présentent généralement un certain retard dans l'acquisition de la parole et du langage.

Il semble que les enfants avec une duplication de l'ensemble du bras p, soient plus sévèrement touchés que les enfants avec des duplications plus petites. Alors que les enfants avec de petites duplications semblent développer systématiquement un langage fonctionnel leur permettant de communiquer efficacement. En revanche, ce n'est pas toujours le cas chez les porteurs de duplications plus grandes. Quelle que soit la taille de la duplication, la compréhension est généralement meilleure que l'expression orale. Des chercheurs ont pu décrire certaines difficultés spécifiques d'articulation avec le son « ch », (Sidwell, 2000 ; Centerwall 1977).

“ Son langage et sa communication se sont considérablement améliorés au cours de la dernière année. Elle comprend beaucoup plus qu'elle ne peut s'exprimer, mais elle a encore du mal à comprendre une tâche avec plus de 2 ordres, comme prendre ses chaussures, les emmener dans le salon et les mettre sous la table. Elle est capable de former des phrases, mais elles ne sont pas toujours correctes ou compréhensibles et elle babille parfois lorsqu'elle est excitée. Elle a encore du mal à prononcer le début des mots, alors elle répète d'autres parties des mots, comme « tien » pour chien et « sep » pour serpent ”. 5 ans



3 ans

Comportement et attention

Les informations concernant les troubles du comportement décrits ne sont pas forcément systématiquement répertoriées.

Les informations fournies par Unique suggèrent que les difficultés de comportement sont courantes chez les enfants ayant des difficultés d'apprentissage et les enfants porteurs de duplication 20p ne font pas exception.

Ci-après, un rapport sur le comportement d'un enfant avec une petite duplication dans la bande 20p13.

Témoignage d'un parent dont l'enfant est porteur d'une petite duplication 20p13 :

“ Ses difficultés à traiter les informations sensorielles affectent sa capacité à se maîtriser. Cela signifie qu'elle aura du mal à faire face à un certain nombre de stimuli sensoriels en même temps. Ceci la conduit parfois à ne plus comprendre les liens de causalité de la situation dans laquelle elle se trouve. Elle est assez passive dans ses relations avec les autres, initiant rarement les contacts sociaux avec les autres enfants. Bien que sociable, elle est émotionnellement immature et peut mal interpréter les actions des autres enfants. Elle s'énerve très facilement et peut rapidement se mettre en colère ou devenir violente lorsqu'elle est fatiguée, incomprise ou taquinée. Elle peut aussi être très excitable et inconsciente des dangers et des autres personnes autour d'elle. Elle est têtue : si elle refuse de faire quelque chose, il est presque impossible de lui faire faire. Une pause l'aide à se calmer ”. 5 ans



3 ans 1/2 avec sa jeune sœur,
non touchée

L'ouïe et la vue

L'ouïe et la vue semblent normales, bien que certains enfants aient un strabisme et qu'un astigmatisme ait été observé chez 3 enfants (Della-Rosa, 2000 ; Sidwell, 2000 ; LeChien, 1994 ; Unique).

Le traitement du strabisme varie selon la cause. Il peut consister à couvrir l'œil le plus fort avec un cache, à faire des exercices de rééducation visuelle (orthoptie), à porter des lunettes pour corriger un trouble de la vision telle que la myopie ou encore à avoir recours à une opération chirurgicale pour équilibrer les muscles qui contrôlent le mouvement des yeux.

L'astigmatisme correspond à une courbure anormale de la cornée, ce qui peut rendre la vision floue. Dans certains cas, l'astigmatisme peut être compensé par le cerveau, mais nécessite généralement le port de lunettes.

Dents

Les problèmes dentaires sont souvent mentionnés dans la littérature médicale, bien qu'il y ait moins de preuves à ce sujet de la part de Unique. Les types de problèmes sont assez variés : malformations dentaires, survenues plus fréquentes de caries ou retard à la poussée des dents définitives.

Du fait de cette fréquence augmentée de problèmes dentaires, un suivi systématique en orthodontie doit être proposé à tous les enfants porteurs. (Une 2006 ; Centerwall 1977).

Préoccupations médicales et autres

■ Os et colonne vertébrale : anomalies des vertèbres
Des anomalies osseuses sont fréquemment rapportées, en particulier des anomalies de la colonne vertébrale mises en évidence par radiographie.

Certaines vertèbres peuvent être soudées ou pas assez espacées entre elles voire présenter une forme atypique. Chez la majorité des enfants, ces particularités n'affecteront pas leurs capacités à bouger, bien que la partie de la colonne vertébrale où les vertèbres sont fusionnées soit moins flexible que la normale. D'autres enfants ont une déviation de la colonne vertébrale, le plus souvent vers l'avant (cyphose). Cela peut être lié à une anomalie osseuse ou musculaire, ces enfants pouvant également présenter un faible tonus, mais cela peut être lié à leur tonus musculaire plus faible (Sidwell, 2000 ; Balestrazzi 1984 ; Centerwall 1977 ; Subrt 1974).

Un enfant a présenté une déminéralisation marquée des os (ostéopénie) lorsqu'il était bébé, avec une amélioration à la puberté. Chez d'autres enfants, une densité réduite et une fragilité accrue des os (ostéoporose) ont été observées, ce qui rend les fractures accidentelles plus fréquentes (Sidwell, 2000 ; Schinzel 1980).

■ Mains et pieds

Des modifications mineures de l'apparence des mains sont assez courantes chez les enfants et les adultes ayant une anomalie chromosomique.

Les enfants avec une duplication 20p peuvent avoir des mains larges ou trapues, des doigts courts et dodus (en particulier le bout des doigts), des extrémités de pouce larges ainsi que des petits doigts incurvés.

Les extrémités des gros orteils peuvent aussi être larges et certains enfants ont des orteils qui se chevauchent (en particulier les 2^{ème} et 3^{ème} orteils). Certains enfants ont les pieds plats tandis que d'autres ont un talon plutôt proéminent ou un pied dit « en berceau », où la voûte plantaire est inversée et le pied semble creusé vers l'extérieur (talus vertical congénital)(Della-Rosa 2000 ; Schinzel, 1980 ; Rudd, 1979).

“ On lui a fabriqué des chaussures orthopédiques en PVC pour corriger la position de ses pieds : elle marchait en appui sur la partie interne de son pied et les orteils tournés vers l'intérieur. Aujourd'hui, ses orteils sont bien orientés vers l'extérieur, mais elle a toujours tendance à basculer sur le bord interne du pied. Elle n'a plus besoin de chaussures orthopédiques spéciales à 8 ans, mais simplement de chaussures offrant un bon maintien du pied ”. 8 ans



2 vues du pied gauche, 4 ans, montrant une longueur d'orteil inégale et un orteil chevauchant

■ Organes génitaux et système reproducteur

Des anomalies mineures des organes génitaux sont relativement fréquentes chez les enfants atteints d'une anomalie chromosomique, en particulier chez les garçons. Parmi ceux avec une duplication 20p, 3 bébés sur 21 avaient une anomalie génitale mineure. Dans un cas, l'orifice urétral à l'extrémité du pénis était situé sur la face interne de celui-ci (hypospadias) et un testicule n'est pas descendu dans le scrotum. Il a été descendu chirurgicalement. De manière plus inhabituelle, un garçon de 9 ans avait des testicules de taille supérieure à la moyenne.

Chez 2 autres enfants des anomalies plus complexes ont été décrites : malformation anorectale avec fistule périnéale (communication du clitoris avec l'anus ou encore une bride cutanée périnéale (de la peau qui relie la partie supérieure des fesses). (Sidwell 2000 ; Balestrazzi 1984 ; Schinzel, 1980 ; Unique).

■ Maladies cardiaques

Une pathologie est mise en évidence chez 1/3 à 1/2 des bébés porteurs de duplication 20p. Un examen cardiaque minutieux doit donc être systématiquement effectué. Parmi les malformations cardiaques décrites figurent des orifices entre les cavités supérieures ou inférieures (communication interauriculaire / CIA ou communication interventriculaire / CIV) ou une anomalie de fermeture du canal artériel (canal artériel persistant / CAP). Le canal artériel relie l'aorte et l'artère pulmonaire, permettant au sang de contourner les poumons pendant la vie fœtale. Il se referme normalement peu après la naissance. On peut également observer des anomalies des valves cardiaques.

Pour toutes ces pathologies cardiaques, le traitement dépendra de la gravité et des conséquences physiologiques sur l'enfant. Si nécessaire, une opération chirurgicale peut être proposée pour corriger l'anomalie.

Une anomalie plus complexe connue sous le nom de tétralogie de Fallot a été observée au sein de la cohorte, mais uniquement chez les enfants porteurs de duplication 20p complexes (touchant d'autres chromosomes) (Une 2006 ; Wieczorek, 2003 ; Voullaire 1999; Schinzel 1980).

■ Autres signes cliniques (moins fréquents)

Un garçon de la cohorte qui présente une grande duplication s'étendant jusque sur la bande q11 du bras long du chromosome 20 ainsi que quelques enfants et nouveau-nés avec des duplications 20p non isolées ont des **anomalies rénales**. Aucune anomalie rénale n'a été observée chez les bébés ou les enfants ayant une duplication pure 20p (Wieczorek, 2003 ; Sidwell, 2000).

Les hernies sont assez fréquentes chez les enfants, qu'ils aient ou non une anomalie chromosomique. Une hernie se produit lorsqu'une portion de l'intestin fait saillie au travers une zone de faiblesse dans les muscles de la paroi abdominale. Un renflement mou peut être observé sous la peau où la hernie s'est produite. Parmi les 21 enfants, 2 bébés avaient une hernie ombilicale (près du nombril). Un enfant avait des hernies inguinales des 2 côtés. Une hernie inguinale est généralement corrigée par une intervention chirurgicale pour éviter la récurrence, tandis qu'une approche attentiste peut être adoptée au début pour une hernie ombilicale celles-ci pouvant se refermer spontanément (Della-Rosa, 2000 ; Sidwell, 2000 ; Schinzel 1980).

Un garçon avec une duplication en mosaïque de 20p11.2 à 20p12.1 (avec une lignée cellulaire normale et des cellules avec la duplication 20p) avait une très grosse **tête** (et un gros **cerveau**), a développé des crises d'épilepsie à 14 mois, mais ces crises n'ont pas été observées chez d'autres cas de duplication 20p. Des légers changements dans la taille relative des différentes parties du cerveau ont été observés. Chez un enfant, la bande de fibres nerveuses qui relie les hémisphères droit et gauche du cerveau, ne s'est pas développée (absence du corps calleux) ; chez un fœtus, on a constaté qu'une grande partie du cerveau ne s'était pas développée (Une 2006 ; de Ravel 2002 ; Hunter, 2002 ; Faivre, 2000 ; Zumel, 1989).

4 membres de la même famille avec une petite duplication 20p11.21-23 présentait des caractéristiques typiques du **syndrome d'Alagille**, mais sans anomalies hépatiques associées. On suppose qu'un point de cassure dans le chromosome a perturbé le gène Jagged1 (JAG1) dont la délétion ou l'interruption provoque ce syndrome (Moog, 1996).

Pronostic

Le pronostic dépend principalement de l'atteinte d'organes vitaux tels que le cœur.

Chez les enfants dont les organes vitaux ne sont pas touchés, une survie en bonne santé à l'âge adulte et une durée de vie normale semblent tout à fait possibles (Oppenheimer, 2000 ; Sidwell, 2000 ; LeChien, 1994).

3 enfants



Groupes de soutien et Informations



Rare Chromosome Disorder Support Group

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



Valentin APAC

52, la Butte Églantine 95610 ERAGNY, France

Tel +33 (0) 1 30 37 90 97

contact@valentin-apac.org | www.valentin-apac.org

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 les soutenir, vous pouvez faire un don sur :

www.rarechromo.org/donate

Aidez-nous à vous aider !

Chromosome 20 and beyond est une communauté Facebook destinée à toutes les personnes touchées par une anomalie du chromosome 20
www.facebook.com/groups/507113779406575

Unique répertorie des forums et des sites afin d'aider les familles à la recherche d'informations et de soutien. Cela n'implique pas pour autant que nous approuvons leur contenu ni que nous en soyons responsable.

Ce livret d'information ne remplace pas un avis médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic génétique, à la prise en charge médico-sociale. L'information sur les changements génétiques est un domaine qui évolue 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 sur l'évolution des informations et mettre à jour si besoin ses guides déjà parus.

Ce dépliant a été compilé par Unique et validé par le Dr Dagmar Wieczorek, Génétique Humaine, Essen, Allemagne et par le Professeur Maj Hultén, BSc, PhD, MD, FRCPath, Professeur de Génétique de la Reproduction à l'Université de Warwick, Royaume-Uni, 2007. (PM)

La version française, traduite par Valentin APAC et l'ERN Ithaca, a été relue et validée par le Dr Anna LOKCHINE, généticienne, CHU de Rennes (France).



Copyright © Unique 2005, 2007, 2026

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