

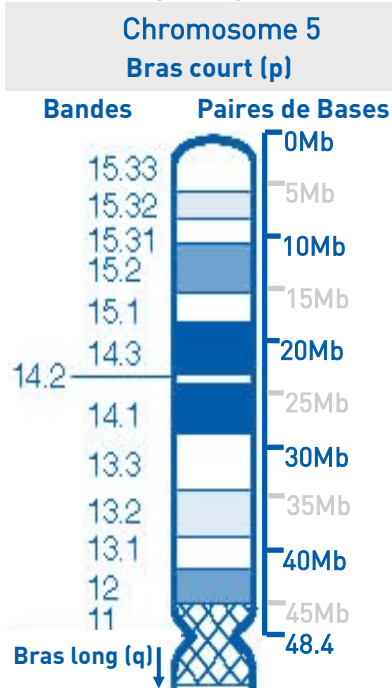
Understanding  
chromosome  
disorders

Unique

# Trisomie 5p : Duplications 5p



## Trisomie 5p : duplications du bras court du chromosome 5



Une duplication 5p, également connue sous le nom de **trisomie 5p**, est une maladie génétique rare qui se produit lorsqu'il y a une copie supplémentaire d'une partie du matériel génétique (ADN) dans l'un des 46 chromosomes, issue du chromosome 5. Cette copie supplémentaire est connue sous le nom de duplication. Les personnes ont 2 chromosomes 5, mais l'ADN supplémentaire ne se trouve que dans l'un d'entre eux, un autre chromosome ou sous forme d'un petit chromosome. Cela affecte généralement le développement, et parfois aussi la santé et le comportement. Mais la manière dont cela affecte les individus peut varier considérablement. Les conséquences précises varient en fonction de la taille de la duplication, du nombre de gènes qu'elle contient et de la fonction de ces gènes. Ces conséquences peuvent ne pas être limitées aux gènes situés à l'intérieur du morceau de chromosome dupliqué, car ces gènes peuvent interagir avec d'autres gènes sur le chromosome 5 ou d'autres chromosomes.

### Gènes et chromosomes

Notre corps est composé de milliards de cellules. La plupart des cellules contiennent un ensemble d'environ 20.000 gènes différents. L'information génétique qu'ils transportent indique à l'organisme comment se développer, grandir et fonctionner. Les gènes sont portés par les chromosomes qui sont organisés par paires, chacun des 2 chromosomes provenant d'un des 2 parents. Sur les 46 chromosomes, 2 forment la paire de chromosomes sexuels : 2 chromosomes X pour une fille et un chromosome X et un chromosome Y pour un garçon. Les 44 chromosomes restants sont regroupés en 22 paires et sont numérotés de 1 à 22, du plus grand au plus petit, de sorte que le chromosome 5 est un chromosome assez grand. Chaque chromosome a un bras court (p) (de petit) ainsi qu'un bras long (q) (voir schéma ci-dessus).

### Sources

Seuls 9 bébés et jeunes enfants ont été décrits dans la littérature médicale avec une duplication complète 5p (Leschot 1979 ; Carnevale, 1982 ; Orye, 1983 ; Fujita 1994 ; Zhao, 1995 ; Reichenbach, 1999 ; Velagaleti 2000 ; Grosso, 2002 ; Reddy, 2003). Le nom de l'auteur et la date de publication sont donnés pour vous permettre de rechercher les résumés ou les articles originaux sur Internet dans PubMed ([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)). Ce livret s'appuie aussi sur une enquête menée en 2014 auprès des membres de Unique, référencée Unique. Unique a 4 membres avec une duplication complète 5p, et 3 avec une duplication partielle 5p. Valentin APAC a une seule famille. Chez 2 des enfants, l'anomalie chromosomique est en mosaïque, avec des cellules ayant la duplication 5p et des cellules avec des chromosomes 5 normaux : cela modère généralement les conséquences, mais celles-ci peuvent être difficiles à prévoir.

## Regardons le bras p du chromosome 5

Les chromosomes ne peuvent pas être vus à l'œil nu, mais s'ils sont colorés et grossis au microscope, chacun d'eux a un motif distinct de bandes claires et sombres. Vous pouvez voir ces bandes dans le schéma de la page 2.

Chaque bande de chaque chromosome contient des millions de paires de bases d'ADN. Les paires de bases sont les substances chimiques de l'ADN qui forment les « échelons » de sa structure en forme d'échelle. L'ensemble du chromosome 5 compte environ 181 millions de paires de bases, de manière plus succincte : 181 Mb. Le bras court p comporte un peu plus de 48 Mb. La position de chacun des quelques 900 gènes sur le chromosome 5 est établie en paires de bases. Sur la droite du schéma, vous pouvez voir la correspondance des numéros de paires de bases avec les bandes.



En regardant les chromosomes au microscope, il est possible de voir une duplication si elle est aussi grande que la totalité ou presque du bras 5p pouvant mesurer jusqu'à 48 Mb. Les duplications inférieures à 5 Mb ou même 10 Mb peuvent être difficiles à identifier. De nouvelles techniques, en particulier celle connue sous le nom de puces à ADN, sont meilleures pour identifier de petites anomalies, et sont maintenant souvent utilisées pour trouver la taille et la position du fragment d'ADN supplémentaire, aidant à identifier les gènes et à localiser leur emplacement sur les chromosomes.

### Comment cela s'est-il produit ?

Le plus souvent, le bras court du chromosome 5 est transloqué et accroché au milieu de l'un des chromosomes dont le bras court peut être perdu sans aucune conséquence apparente, notamment les chromosomes 13, 14, 15, 21 ou 22. Ce bras p total ou partiel peut être transloqué sur un autre chromosome. Parfois, il y a un chromosome supplémentaire composé de 2 copies 5p : c'est ce qu'on appelle un isochromosome.

### Résultats de tests génétiques : 2 exemples

La composition chromosomique d'une cellule est appelée caryotype. Une personne est composée de très nombreuses cellules. Une personne porteuse d'une très grande duplication 5p pourrait avoir un caryotype avec une formule proche de celle-ci :

#### **46,XX,der(15)t(5;15)(p12;p11)mat**

Ce résultat vous indique que les chromosomes ont été examinés au microscope 46 chromosomes ont été observés, c'est le nombre correct. Les chromosomes sexuels étaient 2 X, donc c'est une fille ou une femme.

**der(15)** indique qu'un chromosome 15 anormal a été trouvé.

**t(5;15)** signifie que le matériel chromosomique a été échangé ([t] pour translocation) entre un chromosome 5 et un chromosome 15.

**(p12;p11)** indique que le chromosome 5 s'est cassé dans la bande p12, et que le chromosome 15 s'est cassé dans la bande p11. Cela signifie qu'il y a une copie supplémentaire du bras court du chromosome 5 commençant à la bande p12 attachée au chromosome 15 en p11.

**mat** signifie que la mère de cette fille ou de cette femme porte des chromosomes 5 et 15 anormaux mais probablement équilibrés, et cette translocation a donné lieu à la duplication 5p de la fille. « Pat » signifierait que le père était le porteur. Si aucun des parents n'est porteur du remaniement, le terme « *de novo* » ou sa forme abrégée « dn » serait utilisé.

### **ish der(5)(p15.31p11)(RP11-624LI5++). arr 5p15.31p11(7328941-47934526)x3**

Ce résultat vous indique que les chromosomes ont été examinés à l'aide de 2 techniques différentes.

**ish** montre qu'une analyse FISH a révélé un chromosome 5 anormal avec 2 signaux pour le locus **5p15.31p11**

**(der(5))** la borne distale (vers le télomère) du matériel supplémentaire était dans la bande **5p15.31** et la borne proximale (vers le centromère) était dans la bande **5p11**. Il s'agit donc d'une grande duplication.

**(RP11-624LI5++)** montre qu'un clone, ou fragment d'ADN dont la position sur le chromosome est connue était présent en 2 copies (**++**) au lieu de 1.

L'**arr** montre qu'une 2<sup>ème</sup> technique, celle des puces à ADN, a été utilisée pour confirmer et clarifier les résultats du 1<sup>er</sup> examen.

**5p15.31p11** confirme que les bornes étaient **5p15.31** et **5p11**.

**(7328941-47934526)x3** montre que 3 copies du matériel génétique entre les points de cassure ont été trouvées (**x3**). Le nombre normal d'exemplaires est de 2, ce qui signifie qu'il y a un exemplaire supplémentaire.

**7328941-47934526** indique la position où débute et finit la duplication, mesurés en paires de bases. Soustrayez du 1<sup>er</sup> grand nombre le 2<sup>nd</sup> et vous constaterez qu'il y a 40.608.585 paires de bases supplémentaires. Cela représente environ 40,6 Mb.

### **Caractéristiques cliniques communes features**

Les caractéristiques les plus courantes sont les suivantes :

- Retard de développement
- Hypotonie
- Taille normale à la naissance, mais croissance lente après la naissance
- Grande tête
- Épilepsie
- Atteinte trachéobronchique/respiratoire
- Pied-bot et d'autres anomalies du pied, y compris un 1<sup>er</sup> orteil court
- Caractéristiques faciales inhabituelles, notamment de petites fentes palpébrales inclinées vers le haut, des plis épicanthaux, une arête nasale basse et des oreilles basses (Leschot 1979 ; Orye, 1983 ; Reichenbach, 1999 ; Velagaleti 2000)

#### **■ Retard de développement**

Le retard de développement est une caractéristique constante. Elle est généralement identifiée dès que le bébé a quelques mois. Une famille de Unique, dont l'enfant est très en retard, a d'abord remarqué chez leur enfant un retard de langage et du réflexe de préhension : ils ne savaient pas si cela était dû à ses problèmes cognitifs ou à ses difficultés physiques.

L'amplitude du retard de développement varie, mais semble être plus légère chez les enfants atteints d'une trisomie 5p en mosaïque.

Chez les autres, les retards sont sévères. Un faible tonus musculaire (hypotonie), qui donne l'impression d'un bébé mou, est aussi constant et rend plus difficile pour les bébés, le contrôle physique de leur corps. Les aptitudes à tenir sa tête,



se retourner et s'asseoir, sont toutes acquises avec du retard, en particulier chez les bébés avec une très grosse tête, mais un enfant a été décrit avec une position assise à 18 mois (Grosso, 2002).

La position debout et la marche sont particulièrement retardées chez les enfants nés avec un pied-bot.

Une famille de Unique souligne que l'hypotonie est le plus grand problème de leur enfant et exacerbe les autres déficits, y compris l'alimentation.

À un peu plus de 2 ans, cette enfant peut se déplacer en se retournant et apprend à utiliser un déambulateur. L'hypotonie touche généralement les muscles du visage, provoquant bavage et difficultés pour manger.

En termes d'apprentissage, les retours de l'étude de Unique sont mitigés, mais suggèrent un handicap significatif qui

peut être modéré chez les personnes atteintes de trisomie 5p en mosaïque. La communication peut être vive et sensible, même lorsque la parole se développe tardivement ou pas du tout.

“Nous avons cessé de comparer son développement par rapport aux autres enfants, car nous comprenons qu'elle est unique et peu importe le temps qu'il lui faudra pour faire ses acquisitions. Physiquement, elle a considérablement progressé, en particulier sa force et sa dextérité. Elle aime applaudir et faire du bruit en frappant des parties de son corps.”

“Elle communique par des expressions faciales, des vocalises, des gestes, des mouvements corporels (pousser sur les fesses, applaudir, tirer la langue - tout cela pour montrer qu'elle est heureuse). Elle comprend très bien certaines choses si cela répond à ses besoins. Elle comprend aussi l'émotion et le ton de la voix, le bonheur et l'excitation, et peut très bien exprimer ces émotions. Elle a un bavoir lorsqu'elle fait ses dents et nous gardons sa bouche occupée pour qu'elle ne la laisse pas ouverte à cause de l'hypotonie.” 2 ans

### ■ Taille normale à la naissance, mais croissance lente après la naissance

Les bébés ont généralement un poids normal à la naissance. Parmi 9 bébés nés à la date prévue de l'accouchement ou près de celle-ci, le poids variait de 2,7 kg à

3,53 kg, soit une moyenne de 3,16 kg, tandis qu'un bébé né à presque 37 semaines pesait 3,095 kg, bien au-dessus de la moyenne à ce stade de la grossesse (Zhao, 1995 ; Unique).

2 bébés sont nés petits : l'un diagnostiqué avec une croissance lente pendant la grossesse, à 5 mois, et né en sous-poids à 2,85 kg et un autre né pesant moins de 2 kg (Carnevale 1982 ; Grosso, 2002). Nous ne connaissons que la taille de 2 bébés, tous 2 au-dessus de la moyenne. Bien qu'il ait été dit que les bébés grandissent lentement après la naissance, nous n'avons aucune information à l'appui.



### ■ Grosse tête

Une caractéristique distinctive chez les bébés et les enfants avant la naissance, est la grande taille de leur périmètre crânien (tête). En règle générale, à la naissance, la tête est grosse par rapport au reste du corps et elle peut être si grosse, que le bébé est diagnostiqué avec une macrocéphalie, quand la mesure de la tête se situe dans les 3 % supérieurs de la norme de la population. La fontanelle antérieure sur le dessus de la tête est souvent beaucoup plus grande que d'habitude et vous pouvez la sentir s'étendre vers l'arrière du haut de la tête (fontanelle postérieure). Avec le temps, les os du crâne se soudent, mais il peut s'écouler des années avant qu'ils ne le fassent (Carnevale, 1982 ; Orye, 1983 ; Zhao, 1995 ; Reichenbach, 1999 ; Velagaleti 2000 ; Grosso, 2002 ; Unique). Chez certains bébés, les espaces du cerveau remplis de liquide dans (les ventricules) sont élargis et au moins 5 bébés avaient une accumulation excessive de liquide dans le cerveau (hydrocéphalie), pour laquelle des dérivations pour le drainer ont été nécessaires (Fujita, 1994 ; Unique). Il y a peu d'informations sur d'autres anomalies cérébrales, mais chez un enfant, des îlots de matière grise ont été trouvés dans la mauvaise partie du cerveau (hétérotopies sous-épendymaires). Cela provoque une gamme de symptômes qui peuvent inclure des convulsions et affecte la capacité du cerveau à fonctionner normalement. Chez cet enfant, le corps calleux, la bande de fibres nerveuses reliant les 2 hémisphères du cerveau, était également mince et étiré (Grosso, 2002).

["Sa macrocéphalie ne lui permet pas de tourner la tête facilement." 18 mois](#)

### ■ Épilepsie

Des convulsions ont été observées chez la plupart des bébés et des enfants atteints d'une trisomie 5p complète, tandis que certains bébés étaient encore trop jeunes pour que cela soit connu. Un bébé de 2 ans n'avait pas de convulsions, mais son électroencéphalogramme (EEG) était anormal (tracé de l'activité électrique de son cerveau). Les crises ont commencé à différents âges, allant de 3 mois à 7 ans et étaient de différents types : spasmes infantiles (brèves périodes de mouvement du cou, du tronc ou des jambes qui durent quelques secondes chez les jeunes bébés, souvent au réveil ou au coucher) ; convulsions myocloniques (contractions musculaires saccadées, généralement dans les bras et les jambes et durant au plus une seconde) ; les crises partielles complexes, qui commencent dans un hémisphère du cerveau ou dans un lobe d'un hémisphère et affectent la conscience, de sorte que la personne qui a les crises peut avoir l'air confuse ou se comporter bizarrement. Chez 3 enfants, les crises étaient

déclenchées ou aggravées par la maladie. Les crises répondent à divers médicaments antiépileptiques, mais peuvent s'avérer difficiles à contrôler (Reichenbach, 1999 ; Grosso, 2002 ; Unique).

### ■ **Atteinte trachéobronchique/respiratoire**

Certains bébés ont des difficultés respiratoires et beaucoup sont sujets à des infections respiratoires répétées et graves. Certains enfants sont plus sujets aux convulsions lorsqu'ils ont une infection respiratoire.

Certains bébés naissent avec une anomalie de la gorge ou des voies respiratoires qui rend la respiration plus difficile : un bébé est né avec une sténose du larynx laryngosténose, un rétrécissement de la partie supérieure des voies respiratoires qui va de la gorge aux poumons. Un autre avait une anomalie non définie du larynx ; un autre avait des voies respiratoires anormales, des poumons dont une bronchomalacie, où la structure des voies respiratoires et des bronches est molle. L'hypotonie sous-jacente peut affecter la gorge et les voies respiratoires, rendant la respiration plus difficile. 2 bébés avaient besoin d'un tube inséré dans la trachée (trachéotomie) pour leur permettre de respirer et l'un d'eux avait encore besoin d'une ventilation intermittente. Un bébé avait une langue si grosse qu'elle bloquait les voies respiratoires et a provoqué un arrêt respiratoire.

Les problèmes respiratoires peuvent être importants dès la naissance et durer des mois, voire des années. Un bébé a été hospitalisé durant toute sa 1<sup>ère</sup> année en raison de problèmes respiratoires et d'alimentation. Mais ces problèmes peuvent s'améliorer avec le temps : un bébé a été admis au moins 7 fois à l'hôpital pour des problèmes respiratoires ou d'alimentation au cours de sa 1<sup>ère</sup> année, mais presque aucune au cours de sa 2<sup>ème</sup> année. Les infections respiratoires graves répétées sont fréquentes et peuvent être causées ou aggravées par une aspiration secondaire à un reflux (voir Alimentation). Un bébé avec des infections répétées présentait de faibles taux d'anticorps protecteurs IgA. Au moins 2 bébés sont morts d'insuffisance respiratoire, l'un à 4 mois et l'autre à un peu plus de 3 ans (Carnevale, 1982 ; Orye, 1983 ; Fujita 1994 ; Reichenbach, 1999 ; Grosso, 2002).

["Bien que les médecins se soient interrogés sur la nécessité d'une aspiration à quelques reprises, après des radiographies pulmonaires et d'autres examens, ces hypothèses ont été réfutées. Elle n'a jamais reçu de diagnostic d'infection thoracique/respiratoire ou de pneumonie" 2 ans](#)

### ■ **Pied-bot et autres anomalies du pied, y compris un 1<sup>er</sup> orteil court**

Le pied-bot est courant, enregistré chez 5 bébés sur 8 dans la littérature médicale et 3 sur 5 chez Unique. Un pied, ou plus souvent les deux, sont touchés. Le plus souvent, il est de type *talipes equinovarus*, où le pied pointe vers le bas et vers l'intérieur. Le pied est généralement court et large, et le talon pointe vers le bas tandis que la moitié avant du pied se tourne vers l'intérieur. Le traitement est adapté individuellement et vise à redresser le pied afin qu'il puisse grandir et se développer normalement. Le traitement de 1<sup>ère</sup> intention peut être non chirurgical et peut inclure la manipulation, le plâtre, le bandage, la physiothérapie et l'attelle, suivis d'une orthèse pour prévenir les rechutes. La chirurgie et parfois l'attelle sont envisagées si les traitements non chirurgicaux ne sont pas complètement efficaces. La position du pied peut rechuter à mesure que l'enfant grandit et se développe, ce qui rend nécessaire une intervention chirurgicale supplémentaire.

Un bébé de Unique avec les 2 pieds touchés a été plâtré de 7 semaines à 6 mois, suivi de plus d'un an dans des bottes lacées Dennis Browne. C'est un type de bottes ajustées, à cheville haute, qui peuvent être séparées par une barre, portées pour maintenir les pieds d'un enfant en position après la correction d'un problème de position. À 18 mois, la procédure de correction avait bien fonctionné et ses pieds étaient en bonne position pour se tenir debout et marcher (Carnevale, 1982 ; Orye, 1983 ; Fujita 1994 ; Velagaleti 2000 ; Reddy, 2003 ; Unique).

L'autre anomalie la plus courante du pied est le 1<sup>er</sup> gros orteil qui est plus court que le 2<sup>ème</sup> orteil. Un enfant avait aussi le dessus des pieds gonflé (œdème dorsal de la pédale) (Orye, 1983 ; Zhao, 1995 ; Velagaleti 2000 ; Unique).

### ■ **Caractéristiques faciales inhabituelles, y compris les fentes palpébrales étroites inclinées vers le haut et en dehors, les plis épicanthaux, l'arête nasale basse et les oreilles basses.**

Votre enfant peut ressembler aux membres de votre famille. Mais il peut aussi avoir des caractéristiques faciales et d'autres traits communs aux personnes atteintes de trisomie 5p, la plus évidente étant la grosse tête. Mais les yeux peuvent aussi être plus petits que la normale et inclinés vers le haut et en dehors. Il peut y avoir un petit pli de peau dans le coin interne de l'œil. L'arête du nez est en général anormalement plate et les oreilles sont implantées bas sur les côtés de la tête. D'autres caractéristiques remarquées chez les membres de Unique incluent un cou court avec des plis de peau supplémentaires ; des oreilles petites et anormalement formées ou enroulées ; une langue large ou saillante ; un long sillon entre le nez et la lèvre supérieure (philtrum) ; des sourcils clairsemés.

Des caractéristiques moins courantes ne sont pas spécifiquement liées à la trisomie 5p.

### **La grosseur, l'accouchement et le nouveau-né**

Sur 10 bébés, 4 sont nés prématurément, entre 28 et 36 semaines de grossesse et 6 sont nés à terme. La grossesse s'était déroulée en général normalement, bien que pour 2, il y ait eu un excès de liquide amniotique, une mère a noté que son bébé était moins actif que ceux des grossesses précédentes. Une autre mère a eu une pré-éclampsie lors d'une grossesse, qui peut ne pas être liée à la trisomie 5p. Celle-ci a été détectée à la suite d'une amniocentèse, après qu'une échographie du 2<sup>ème</sup> trimestre ait montré des anomalies. D'autres résultats inhabituels pendant la grossesse comprennent une grosse tête pour 2 grossesses; un retard de croissance chez un bébé ; un pied-bot dans un cas (Zhao, 1995 ; Grosso, 2002 ; Unique). Le poids de naissance était en général normal (voir ci-dessus). Les informations sur l'état du bébé dans la littérature médicale ne sont pas toujours complètes, mais nous avons quelques informations sur l'état de 6 bébés : pour 2, il n'y a pas eu de complications. Chez 4 bébés, les scores d'Apgar, qui notent le bien-être d'un nouveau-né sur une échelle de 0 à 10, variaient entre 2 et 6 à 1 minute après l'accouchement, 5 et 9 à 5 minutes et 6 et 9 à 10 minutes. Le problème le plus grave et le plus courant était les difficultés respiratoires. Au moins 2 bébés ont eu besoin d'être réanimés après l'accouchement et 3 ont eu besoin d'une ventilation pour les aider à respirer. Bien que les problèmes cardiaques soient fréquents (voir ci-dessous), ils n'ont été notés que chez 1 seul bébé à la naissance. Les caractéristiques

inhabituelles les plus évidentes – une grosse tête, des pieds-bots – ont été observés chez quelques bébés (Carnevale, 1982 ; Fujita 1994 ; Zhao, 1995 ; Reichenbach, 1999 ; Grosso, 2002 ; Unique).

## Alimentation

Nous avons des informations détaillées sur l'alimentation d'1 seul bébé et quelques informations sur 5 autres. 2 bébés, dont l'un avait une trisomie 5p en mosaïque, se sont assez bien nourris, l'un allaité pendant 9 mois, l'autre capable de boire au biberon et de manger à la cuillère à 8 mois. En revanche, un bébé a été réadmis à l'hôpital avec des difficultés d'alimentation. Un autre a été diagnostiqué avec un retard de croissance, où il n'absorbait pas suffisamment de nutriments pour répondre à ses propres besoins et à sa croissance. 2 bébés ont été nourris par sonde, l'un par gastrostomie directement dans l'estomac, l'autre par sonde nasogastrique, exclusivement pendant un an et partiellement sur 2 ans. 2 familles de Unique ont noté les effets de l'hypotonie sur l'alimentation, ce qui rend plus difficile une déglutition et une mastication efficaces et correctes. L'hypotonie augmente le risque d'inhalation, c'est-à-dire qu'une partie des aliments « fait une fausse route » ou que les aliments ne sont pas efficacement transformés dans l'estomac, mais remontent plutôt dans l'œsophage et peuvent être inhalés (reflux gastro-œsophagien / RGO).

“À 18 mois, elle pouvait tolérer des aliments en purée en quantités contrôlées, mais avec un risque d'inhalation, elle dispose donc d'un système d'assise pour assurer la sécurité de sa position pendant le repas. Au cours de sa 1<sup>ère</sup> année, elle a été nourrie par sonde, mais a souvent essayé les « goûts » de la purée et l'a beaucoup appréciée. Les goûts ont évolué jusqu'à des tétées complètes et maintenant, à 2 ans et 4 mois, elle tolère des grumeaux mous dans sa nourriture. Elle teste un liquide épais ainsi que des liquides supplémentaires via sa sonde nasogastrique pour assurer une hydratation adéquate pendant qu'elle augmente lentement son volume de liquide par voie orale. Il s'agit d'un processus très lent, car nous sommes parfaitement conscients du risque d'inhalation.”



## Bien-être général

La tendance aux problèmes respiratoires et aux infections signifie que les bébés peuvent avoir une 1<sup>ère</sup> année difficile. Certains ne survivent pas : sur 13 bébés, 5 sont décédés, le plus souvent au cours de leur 1<sup>ère</sup> année. Une fois passée la 1<sup>ère</sup> année, nous avons peu d'informations, mais un bébé de Unique qui a eu une 1<sup>ère</sup> année difficile était globalement bien portant à 2 ans 4 mois.

## Cœur

Les maladies cardiaques sont relativement courantes, affectant 6 bébés sur 14 nés avec une trisomie 5p. Des trous entre les cavités supérieures du cœur (les oreillettes) ou les cavités inférieures (les ventricules) ont été trouvés chez 3 bébés.

Chez 2 bébés, c'était en combinaison avec un autre problème cardiaque. 2 bébés avaient un canal artériel persistant (PCA), encore une fois en combinaison avec un autre problème cardiaque. Le canal artériel, est une liaison entre les 2 vaisseaux sanguins sortant de chaque côté du cœur qui se ferme généralement peu de temps après la naissance. Lorsqu'il reste ouvert, les poumons reçoivent plus de sang qu'ils ne le devraient et le cœur doit travailler trop fort. Si nécessaire, une PCA peut être réparée par chirurgie. 3 bébés ont eu une coarctation de l'aorte et l'autre une dilatation de la racine aortique (élargie), où le début de l'aorte est élargi lorsqu'elle quitte le cœur. Dans la coarctation de l'aorte, le gros vaisseau sanguin qui transporte le sang du cœur vers le reste du corps est rétréci, empêchant généralement le sang de circuler normalement dans la moitié inférieure du corps. Le rétrécissement peut être réparé par la chirurgie. On soupçonnait l'un d'eux d'avoir les grands vaisseaux transposés. Dans le cas de la TGA, les principaux vaisseaux sanguins sortant des ventricules sont inversés, de sorte que le sang sans oxygène est pompé dans tout le corps. Un bébé avait une hypertrophie du ventricule gauche et de l'oreillette droite (Carnevale, 1982 ; Orye, 1983 ; Zhao, 1995 ; Reichenbach, 1999 ; Velagaleti 2000 ; Unique).

### **Anomalies génitales mineures**

Les anomalies mineures des organes génitaux sont assez fréquentes chez les garçons atteints d'une anomalie chromosomique. Ils ont été observés chez 2 garçons sur 8 atteints de trisomie 5p. Dans les 2 cas, un testicule ou les deux n'était pas descendu normalement à la naissance dans le scrotum, la bourse derrière le pénis. Chez un garçon, l'orifice, situé habituellement à l'extrémité du pénis, se trouvait sur la face inférieure (hypospadias). Si nécessaire, la cryptorchidie et l'hypospadias peuvent être corrigés par la chirurgie (Velagelati 2000 ; Unique).

### **Autres anomalies congénitales**

Lorsque les anomalies congénitales ne sont observées que chez 1 ou 2 bébés, la cause n'est pas claire : la trisomie 5p ou un autre facteur. Les bébés atteints de trisomie 5p, peuvent présenter: une événtration partielle du diaphragme, où le muscle séparant le contenu de l'abdomen de la poitrine est anormalement haut, mais il n'y a pas de trou ; si nécessaire, il peut être réparé par chirurgie. Des hernies au niveau de l'ombilic (nombril) ou de l'aîne (inguinale), sont corrigées si nécessaire par une intervention chirurgicale. Il peut être observé un petit omphalocèle, une poche contenant une partie de l'intestin qui fait saillie à la naissance par un trou dans l'abdomen près de la base du cordon ombilical; ou une hypertrophie des reins (Carnevale, 1982 ; Velagelati, 2000 ; Unique).

### **La vision**

5 bébés sont enregistrés avec des atteintes de la vision différentes. Pour l'un, le disque optique est inhabituellement pâle ; un autre est né avec l'anomalie de Peter, où la cornée (la couverture transparente de l'œil) est amincie, floue et blanche (une cataracte), et est attachée à l'iris (la partie colorée de l'œil), provoquant une vision floue. Si nécessaire, la cataracte peut être enlevée.

Un 3<sup>ème</sup> bébé avait un strabisme bilatéral, des mouvements des yeux involontaires, de va-et-vient (nystagmus), et un œil avait un défaut de développement de l'iris coloré. Un autre enfant avait un défaut de développement de l'œil droit, entraînant une vision faible. Un enfant avait un strabisme intermittent dans les 2 yeux (Carnevale, 1982 ; Velagelati, 2000 ; Grosso, 2002 ; Unique).

### L'ouïe, la peau, les dents

D'après les rares informations dont nous disposons, ceux-ci ne semblent pas être affectés, bien que 2 bébés aient eu une accumulation de liquide dans l'oreille moyenne appelée otite séreuse. Les otites sont très fréquentes chez tous les jeunes enfants, avec ou sans anomalie chromosomique, et provoquent des douleurs et une perte auditive intermittente qui, si nécessaire, peut être soulagée par la chirurgie (Unique).

### Comportement

Nous n'avons pas assez d'informations concernant le comportement, mais



l'impression générale chez Unique est que, malgré certains comportements « défis typiques » auxquels sont confrontés tous les enfants ayant une difficulté d'apprentissage importante, les enfants atteints de trisomie 5p peuvent être charmants et sociables.

«Elle continue d'être heureuse et plaisante – elle aime être entourée d'autres personnes et ignore souvent les jouets pour se concentrer sur la socialisation avec les gens. C'est normal pour nous, mais la plupart des gens remarquent à quel point elle est pétillante et heureuse. Lorsqu'elle est motivée par la nourriture, elle peut devenir très exigeante. On nous assure que c'est parfaitement « normal » et qu'elle apprend maintenant à se calmer et à attendre un peu pour recevoir sa nourriture. Elle n'a pas de comportements difficiles. Elle AIME les gens et s'engagera facilement avec eux. Elle sourira souvent à une personne jusqu'à ce qu'elle lui rende le sourire. Ensuite, elle fera des gestes d'agitation (applaudissements,

## 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](http://www.rarechromo.org/donate)

**Aidez-nous à vous aider !**

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 Professeur Yanick Crow, Professeur en Génétique médicale, au Centre de Manchester pour la Médecine Génomique, Manchester, UK.

La version française, traduite par Valentin APAC et l'ERN Ithaca, a été relue et validée par le Pr Martine Doco-Fenzy, généticienne, CHU de Nantes, France.

2014 Version 1 (PM) 2026 Version 2

Copyright © Unique 2014, 2026

