

Pourquoi cela est-il arrivé ?

Les anomalies chromosomiques sont d'habitude transmises par les spermatozoïdes et les ovocytes. Aucun facteur environnemental, diététique ou de mode de vie n'est connu pour les provoquer. Ainsi il n'y a rien que vous n'avez fait avant que vous ne soyez enceinte ou pendant la grossesse qui ait causé cela et vous ne pouviez rien faire pour l'empêcher. Chaque parent donne un chromosome 17 et si les examens en FISH ont montré des résultats normaux chez vous, la duplication 17p est sans doute arrivée par hasard (*de novo*). De temps en temps un réarrangement chromosomique est découvert chez un parent, mais comme celui-ci est équilibré, tout le matériel chromosomique est présent et les parents concernés ne présentent pas de problèmes médicaux particuliers.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

L'étude des chromosomes parentaux permettra de préciser votre risque d'avoir un autre bébé avec une duplication 17p. Quand les deux parents ont des résultats normaux, le risque d'avoir un autre bébé avec une duplication 17p ou une autre anomalie chromosomique n'est généralement pas plus élevé que pour quelqu'un d'autre dans la population générale. Quand un parent a un réarrangement chromosomique, les risques sont plus importants et vous devez en discuter avec un conseiller en génétique ou un généticien.

Diagnostic prénatal

Pour la plupart des grossesses, les duplications 17p peuvent être diagnostiquées en utilisant la technique FISH pour étudier les chromosomes à l'aide d'un prélèvement de villosités chorales ou de liquide amniotique.

Charcot-Marie-Tooth

Avoir un exemplaire supplémentaire d'un gène appelé *PMP22* qui se trouve dans la bande p12 du chromosome 17 provoque une dégénérescence musculaire appelée maladie de Charcot-Marie-Tooth de type IA ou neuropathie sensorielle motrice héréditaire. Votre pédiatre ou votre généticien vous dira si votre enfant a une copie supplémentaire de ce gène.

Quelle est la fréquence des duplications 17p ?

Les duplications 17p sont très rares. Des duplications plus petites comme la duplication 17p11.2 sont moins rares. Elles touchent en moyenne 1 enfant sur 20.000. Les patients porteurs d'une microduplication 17p11.2 ont le syndrome dit de Potocki-Lupski.

Les familles disent ...

L ne cesse jamais de me surprendre. Elle semble acquérir de nouvelles aptitudes chaque jour et c'est une petite fille heureuse, sociable qui devient de plus en plus indépendante. L possède aussi un sens de l'humour espiègle et elle aime plaisanter gentiment. Son courage et sa détermination pour réussir sont remarquables.

L avait 6 ans quand son professeur principal a écrit ce commentaire de fin d'année.

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



Association loi 1901 à but non lucratif, n° W953000999 enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France.

Valentin APAC
52, la Butte Églantine
95610 ERAGNY
Tel/Fax +33 (0) 1 30 37 9097
contact@valentin-apac.org
www.valentin-apac.org



Rare Chromosome Disorder Support Group
(Groupe d'entraide pour les anomalies chromosomiques rares)
PO Box 2189, Caterham,
Surrey CR3 5GN, UK
Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Quand vous êtes prêts à recevoir plus d'informations, *Unique* peut vous aider. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi un livret complet sur les conséquences des duplications 17p. Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles devraient consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médico-sociale. À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu de cette plaquette a été vérifié par Lorraine Potocki M.D., Professeur adjoint, Département de Génétique Moléculaire et Humaine, Université de Médecine de Baylor et par le conseil médicale de Unique en 2004. La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr Damien Sanlaville, service de Génétique Constitutionnelle, HFME, CHU de Lyon.

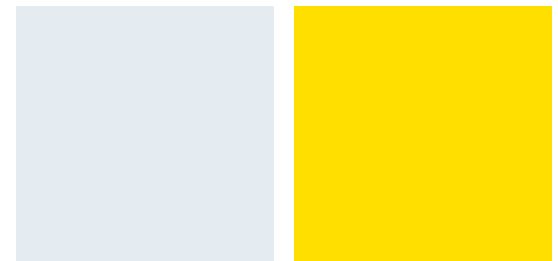
Traduction française
Copyright © Unique 2011

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Unique™

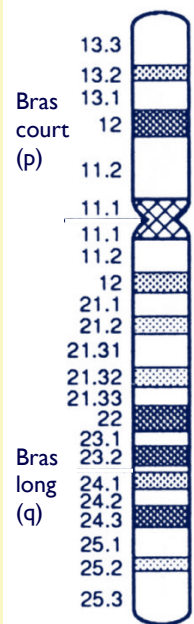
Duplications 17p



Cette plaquette est également disponible en anglais

Que sont les duplications 17p ?

Chromosome 17



Une duplication 17p est une anomalie chromosomique très rare où les gens ont un excès de matériel génétique dans chaque cellule du corps. Le matériel supplémentaire est une partie du bras court d'un des deux chromosomes 17. Ceci peut s'appeler **une trisomie partielle 17p** ou **une duplication partielle 17p**. On dit partiel parce que seule la partie du bras court du chromosome 17 est impliquée. Les segments dupliqués les plus fréquents sont :

- un tout petit bout de 17p11.2, qui est à l'origine du syndrome dup17p11.2 ;
- un fragment beaucoup plus long couvrant la majorité du bras court du chromosome 17.

Comment cela peut-il affecter le développement de mon enfant ?

Le plus important est de connaître quel matériel génétique est dupliqué ou en triple. Les enfants avec des microduplications peuvent être à peine touchés, notamment dans la petite enfance. Cependant, la plupart des bébés avec une dup17p11.2 ont des difficultés pour se nourrir, grossir et sont mous de manière inhabituelle (hypotoniques). Leur développement est aussi quelque peu retardé. Les enfants avec de plus grandes duplications ont généralement des difficultés d'apprentissage et un retard de développement. Certains ont des maladies cardiaques qui sont généralement mises en évidence à la naissance.

Syndrome de la duplication 17p11.2

Les enfants peuvent n'avoir aucune difficulté motrice ou d'apprentissage, ou très peu. La majorité des enfants comprennent le langage verbal. Cependant, un retard de langage est fréquent et tous les enfants devraient être suivis par un orthophoniste. Les bébés ont tendance à être petits à la naissance et grossissent lentement. Il peut exister des difficultés alimentaires, parfois marquées, qui perdurent souvent dans la petite enfance. Les familles peuvent avoir besoin d'aide pour empêcher des troubles secondaires du comportement alimentaire. Selon la quantité d'ADN supplémentaire, les enfants peuvent également avoir des signes caractéristiques d'une duplication plus grande.

Les grandes duplications 17p

Les bébés grandissent lentement pendant la grossesse et ils sont petits pour une naissance à terme. Ils ont du mal à prendre du poids et ils ont tendance à être petits et minces à la fois. En général, ils ont une petite tête mais qui peut être proportionnelle au reste du corps. Les médecins remarquent un visage caractéristique qui pour les parents peut être plus évident quand ils voient des photos d'autres enfants avec une duplication 17p. La forme du visage est souvent triangulaire avec un petit menton, un grand front en avant, des oreilles rarement bien formées. Les yeux peuvent regarder vers le bas et sont grands ouverts et écartés. La zone entre le nez et la bouche (le philtrum) est plane et la lèvre supérieure du bébé peut être mince. Vous pouvez aussi remarquer que votre bébé a plus de duvet que ce que l'on s'attend à trouver et des plis cutanés supplémentaires dans le cou. Les doigts du bébé et parfois les orteils peuvent être serrés ou repliés. Des enfants avec de grandes duplications 17p ont en général des difficultés d'apprentissage qui vont de modéré à sévère. Il est difficile de prévoir comment votre enfant sera touché, mais une famille informée et attentive qui aura une prise en charge précoce, donnera de meilleures chances à son enfant. Le développement moteur est d'habitude aussi un peu en retard. Votre bébé sera examiné avec soin pour dépister les problèmes médicaux reconnus comme fréquents chez les enfants porteurs d'une duplication 17p.

Problèmes médicaux

- **Maladies cardiaques.** Quelques bébés peuvent naître avec une malformation cardiaque. Cela est découvert rapidement après la naissance et bien qu'un certain nombre de problèmes se résolvent tout seul, une opération peut parfois être nécessaire.
- **Hypotonie.** Des bébés peuvent avoir une grande faiblesse musculaire. La kinésithérapie et des exercices réguliers améliorent le tonus musculaire et la plupart des bébés parviennent à acquérir les étapes du développement moteur avec seulement un léger retard, marchant en moyenne à 2 ans 1/2. Une fois qu'ils se déplacent, les enfants sont en général très actifs.
- **Pieds bots.** Plusieurs bébés ont des mouvements articulaires limités et certains sont nés avec des pieds qui sont mal positionnés, malformation connue sous le nom de pied bot. Ceux-ci peuvent être corrigés avec succès grâce à des attelles, des plâtres ou dans quelques cas aussi, par la chirurgie.
- **Hernies.** Les hernies de l'aine sont assez fréquentes et peuvent nécessiter une petite intervention chirurgicale. Chez les garçons dont les testicules ne sont pas descendus, une opération peut aussi être nécessaire pour amener les deux testicules dans les bourses.
- **Strabisme.** Le traitement pour les enfants qui ont un strabisme (les yeux regardent dans des directions différentes) peut être des pansements occlusifs, des lunettes et pour quelques enfants une opération pour réaligner les muscles qui contrôlent la direction du globe oculaire.
- **Crises d'épilepsie.** Celles-ci affectent environ la moitié des enfants ayant une grande duplication 17p, mais elles sont d'habitude bien contrôlées par un traitement.
- **Constipation.** Les familles d'Unique disent que c'est fréquent et que souvent, il faut un traitement avec des laxatifs ou un médicament qui stimule l'intestin quand celui-ci ne travaille pas.
- **Dents irrégulières.** Beaucoup de familles disent que leur enfant a une dentition inhabituelle ou des dents mal implantées.

Unique a 77 familles touchées par une duplication 17p et beaucoup d'entre eux sont heureux de partager leurs expériences avec d'autres.
Valentin APAC en compte sept.