

## Pourquoi cela s'est-il produit ?

La duplication d'un chromosome 4p se produit habituellement par hasard et l'enfant ayant cette anomalie chromosomique est la seule personne de la famille à être touchée. La duplication peut aussi se produire si l'un des parents a un réarrangement chromosomique. Si l'analyse des chromosomes montre qu'un des parents a un remaniement structurel, c'est généralement équilibré de telle sorte que l'ensemble du matériel chromosomique soit présent et le parent concerné n'a pas de problèmes médicaux particuliers. Dans l'un ou l'autre cas, on ne connaît pas l'origine du remaniement chromosomique et on doit le considérer comme un accident qui survient lors du processus de fabrication des spermatozoïdes ou des ovocytes. Ces accidents ne sont pas rares et ils peuvent toucher les enfants de toutes les régions du monde et de tous les milieux socioculturels. Ils surviennent aussi naturellement chez les végétaux et les animaux. Ainsi, il n'y a aucune raison de penser que votre mode de vie ou quoi que ce soit d'autres que vous ayez fait ait pu provoquer la duplication.

## Cela peut-il arriver de nouveau ?

Si les deux parents ont des chromosomes normaux, le risque d'avoir un autre enfant avec une duplication 4p est peu probable. Si l'un des parents a un réarrangement chromosomique, le risque d'avoir un autre enfant touché est plus important et vous devez en discuter avec un conseiller en génétique ou un généticien.

## Combien de personne ont des duplications 4p ?

Quand le remaniement chromosomique est isolé, les duplications 4p sont très rares. Elles se produisent plus souvent lors d'un remaniement chromosomique déséquilibré, impliquant souvent la perte de matériel d'un autre chromosome. À l'heure où nous publions ce document, Unique avait un petit groupe de 13 familles touchées par une duplication 4p isolée et beaucoup plus quand la duplication 4p résulte d'un remaniement chromosomique plus complexe. Valentin APAC a 5 familles touchées par une duplication 4p isolée et 8 familles quand la duplication résulte d'un remaniement chromosomique plus complexe. Pour avoir les détails de ces duplications 4p, regardez le site Web de Unique [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org) ou de Valentin APAC [www.valentin-apac.org](http://www.valentin-apac.org). Les membres qui le souhaitent peuvent être mis en contact avec d'autres familles qui sont touchées.

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

### Valentin APAC

52, la Butte Eglantine, 95610 ERAGNY  
Tel/Fax +33 (0) 1 30 37 90 97  
[contact@valentin-apac.org](mailto:contact@valentin-apac.org) |  
[www.valentin-apac.org](http://www.valentin-apac.org)  
Association loi 1901 à but non  
lucratif, n° W953000999 Enregistrée  
auprès de la sous-préfecture de  
Pontoise – France



### Rare Chromosome Disorder Support Group,

PO Box 2189, Caterham, Surrey  
CR3 5GN, UK  
Tel/Fax: +44(0)1883 330766  
[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org) |  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)



# Duplications 4p

[rarechromo.org](http://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 4p. 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 le Dr. Laila Zahed, de l'Université Américaine de Beyrouth au Liban, et par le Pr. Maj Hulten, professeur en génétique médicale à l'université de Warwick, UK, 2005.

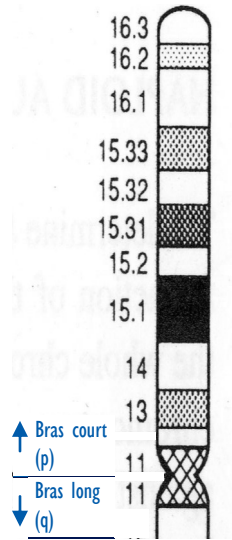
La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr Damien Santlaville, généticien au CHU de Lyon – France.

Copyright © Unique 2005; 2013

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



## Qu'est-ce qu'une duplication 4p ?



Chromosome 4p

Une duplication du chromosome 4p est une anomalie chromosomique rare, dans laquelle on a une copie supplémentaire de matériel génétique d'un fragment d'un de nos 46 chromosomes. Les chromosomes situés dans le noyau des cellules de notre corps, sont les structures qui portent l'information génétique. Ils ont différentes tailles, chacun ayant un bras court (p) et un bras long (q). Les gens avec une duplication 4p ont une copie supplémentaire de matériel génétique de toute ou partie des bras courts d'un de leurs chromosomes 4. L'autre chromosome 4 a une taille habituelle. La duplication du chromosome 4p est parfois appelée la trisomie 4p.

## Problèmes médicaux caractéristiques

Les gens ayant *a priori* le même remaniement chromosomique peuvent évoluer vraiment différemment, même au sein de la même famille. Chaque individu est unique, mais avec une duplication 4p, la probabilité d'avoir une ou plusieurs des caractéristiques suivantes augmente.

- Retard de développement ;
- Difficultés d'apprentissage de degré variable ;
- Petite tête ;
- Croissance lente chez les bébés, avec habituellement un poids de naissance normal ;
- Quelques articulations peuvent être contractées ;
- Organes génitaux anormaux chez les garçons.

## Autres problèmes

On a aussi remarqué ces problèmes chez quelques bébés.

- Tonus musculaire inhabituel. Chez certains bébés, le tonus musculaire est faible et le bébé semble mou (hypotonique). D'autres bébés semblent tendus (hypertoniques) ;
- Infections respiratoires à répétition ;
- Forme des pieds inhabituelle ;
- Alimentation difficile chez le nourrisson.

## Développement

### ■ Croissance

Les bébés naissent habituellement avec un poids normal, mais ils grandissent lentement durant l'enfance. Certains se rattrapent à la puberté et deviennent des adultes de taille moyenne à grande, parfois avec une forte corpulence. Cependant, ce n'est pas général et certains adultes ont une taille en dessous de 1m50.

### ■ Motricité et activité

On doit s'attendre à un certain retard de la motricité, bien que la variabilité soit importante. D'après l'expérience de Unique, les bébés se sont retournés entre 2 et 11 mois ; ont tenu assis entre 9 et 19 mois ; se sont déplacés en rampant ou sur les fesses entre 8 et 20 mois et ont marché entre 18 mois et 5 ans.

### ■ Apprentissage

On peut s'attendre à ce que des enfants aient besoin d'aide dans les apprentissages. Chez quelques enfants, les difficultés d'apprentissage seront légères, même quand la duplication est grande. Cependant, pour la plupart des enfants, les difficultés d'apprentissage vont de modéré à sévère, mais ils pourront toujours devenir des adultes, qui soutenus, s'intégreront dans la société.

### ■ Langage et communication

La plupart des enfants vont probablement avoir un retard de la parole et du langage selon leurs difficultés d'apprentissage. La capacité de chaque enfant pour communiquer dépend de beaucoup de facteurs - leur niveau de compréhension, leur capacité à coordonner la parole, le geste ou le signe et leur besoin de communiquer. L'orthophonie est utile et doit être proposée.

### ■ Comportement

Aucun modèle cohérent de comportement n'a été trouvé, bien que la plupart des familles aient décrit comme bien élevés les jeunes enfants, heureux, alertes et sensibles, selon la timidité. Pendant l'enfance, un comportement provocateur, des sautes d'humeur peuvent apparaître et quelques jeunes ont montré des troubles obsessionnels. Les troubles du comportement devraient être suivis par un psychologue, un psychiatre ou un pédiatre spécialisé dans le développement, qui peuvent donner des conseils à la famille, des séances de thérapies comportementales et des traitements si nécessaire.

## Problèmes médicaux

En général, le risque de malformation majeure et de problèmes à la naissance ne semble pas être significativement élevé. Les problèmes les plus gênants concernent les articulations. D'après l'expérience de Unique, d'autres problèmes touchent seulement une minorité de personnes avec une duplication 4p.

### ■ Articulations

Les articulations, notamment les doigts, les genoux, les hanches, les coudes et les chevilles peuvent être raides et contractées. On a aussi vu une luxation de la hanche, ainsi qu'une synostose radio-ulnaire, quand les deux os de l'avant-bras sont soudés. Le retour d'expérience des membres de Unique montre que les conséquences allaient en général de légères à modérées et qu'ils ont été aidés de manière significative par de la kinésithérapie régulière, afin d'avoir des articulations mobiles et souples.

### ■ Pieds

À la naissance, les pieds peuvent avoir une forme ou une position anormale. Les problèmes les plus fréquents sont *a priori*, le pied-bot (talipes equinovarus où la pointe du pied va vers l'intérieur) ou des pieds-bots en piolet (où la plante du pied est courbée comme un fauteuil à bascule). Si la kinésithérapie n'est pas appropriée, la chirurgie peut améliorer ces mauvaises positions, afin d'avoir une meilleure position pour la marche.

### ■ Organes génitaux

Chez les garçons, apparemment pas pour les filles, il y a un risque accru de naître avec des malformations des organes génitaux. Celles-ci ne sont pas graves en général et elles peuvent être corrigées avec de la chirurgie si nécessaire. L'orifice du bout du pénis peut être en dessous (hypospadias), le pénis peut être petit et les testicules qui normalement descendent dans les bourses avant la naissance, peuvent être restés dans l'abdomen.

### ■ Infections respiratoires

Les infections respiratoires chez les jeunes enfants sont plus fréquentes que chez les enfants sans anomalie chromosomique. Les bébés, avec un reflux gastro-œsophagien, sont vulnérables à un type d'infection des voies respiratoires appelée pneumonie d'aspiration, celle-ci est causée par inhalation de nourriture qui remonte dans l'œsophage. Les médecins de l'enfant conseillent d'avoir des mesures de protection spécifiques contre les infections respiratoires, y compris les vaccinations habituelles.

### ■ Déviation de la colonne vertébrale (scoliose)

La colonne vertébrale peut avoir un certain degré de courbure, mais en général la déviation est légère.

### ■ Vue

Le strabisme est fréquent et des cas de ptosis (quand la paupière supérieure est peu ouverte) ont été décrits, mais la plupart des personnes ont une vue normale. Le ptosis et le strabisme peuvent être corrigés chirurgicalement si nécessaire.