

Pourquoi ?

Dans la trisomie 8 en mosaïque (T8M dans notre texte), il n'existe ni responsabilité de la part des parents ni moyens de prévention. Cette anomalie est en général provoquée par un défaut de la division cellulaire en tout début de conception. C'est à cet égard que la T8M diffère des autres anomalies chromosomiques responsables de trisomies, telles que le syndrome de Down (trisomie 21) par exemple, qui découle en règle générale d'un défaut structurel dans la constitution de l'ovule et que l'on trouve plus fréquemment chez les mères âgées. Il est néanmoins vrai que la T8M est légèrement plus fréquente lorsque les parents sont âgés.

Cela peut-il se reproduire ?

La trisomie 8 en mosaïque est pratiquement toujours le fruit du hasard. Les communications médicales ne font état d'aucun cas de familles comportant plus d'un enfant atteint – et l'association *Unique* n'en a pas non plus connaissance.

Diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal de toute anomalie chromosomique en mosaïque est extrêmement difficile. Il requiert une combinaison d'analyses, en raison du caractère variable de la proportion des cellules porteuses d'un chromosome surnuméraire et de celles qui sont porteuses d'un nombre normal de chromosomes, et ce dans les différentes parties de l'organisme. En particulier, un résultat positif de T8M sur des prélèvements de villosités chorales (PVC) ne signifie pas forcément que votre bébé soit atteint. Dans la plupart des grossesses où cela se produit, le chromosome surnuméraire ne se trouve que dans le placenta en formation, et non pas dans l'enfant lui-même. Même l'amniocentèse n'est pas un indicateur toujours fiable de la présence de T8M. Le diagnostic le plus sûr s'obtient en combinant les résultats de l'amniocentèse avec des échographies morphologiques et, dans l'idéal, avec un prélèvement de cellules sanguines de l'enfant prises dans le cordon ombilical.

Il convient de citer le cas d'une mère ayant donné naissance à des jumeaux identiques (monozygotes), tous deux atteints de trisomie 8 en mosaïque, mais présentant chacun des signes dus à la présence du chromosome surnuméraire tout à fait différents.

Des familles disent...

- *Quand S va bien, c'est un amour – son rire, ses sourires sont complètement irrésistibles. En tant que parents de S, nous avons été amenés à réévaluer notre vie et – cela peut paraître curieux – nous avons fait beaucoup plus de choses depuis que nous l'avons – âge : 8 ans*
Le plaisir qu'il éprouve à réussir quelque chose est sans prix – âge : 14 ans
- *S est une aide précieuse lorsqu'il s'agit d'encourager ou de réconforter celui ou celle qui ne se sent pas bien ou qui n'a pas le moral. Il a un extraordinaire sens de l'humour et vous sort d'étonnantes petites remarques qui font mouche ! – âge : 20 ans*

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
www.valentin-apac.org

Association loi 1901 à but non lucratif, n° 0953011075 enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France.

Rare Chromosome Disorder Support Group
(Groupe d'entraide 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 prêt pour avoir plus d'information, *Unique* peut vous aider. Nous pouvons répondre aux différentes questions individuelles et nous éditons un livret plus complet sur les conséquences de la trisomie 8 en mosaïque. Cette plaquette ne se substitue pas à un avis médical individualisé. Les familles doivent consulter un clinicien spécialisé pour tout ce qui a trait au diagnostic, à la prise en charge et aux questions de santé. À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu du livret sur lequel le texte anglais est basé a été vérifié par le Dr Jill Clayton-Smith, consultant en génétique clinique à l'hôpital St Mary de Manchester et par le responsable du Conseil Médical de l'association *UNIQUE* en 2004.

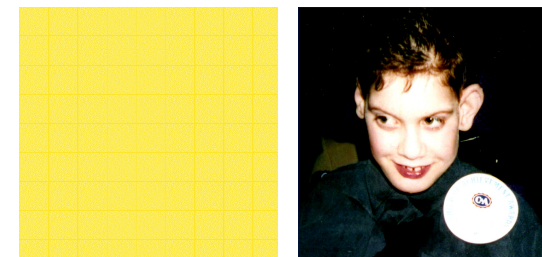
La version Française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr. Patrick Edery, généticien, Hospices Civils de Lyon, Groupement Hospitalier Est, Bron (69) - France.

Copyright © *Unique* 2004/I; 2008

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

Unique™

Trisomie 8 en Mosaïque



Également disponible en anglais

Qu'est-ce que la trisomie 8 en mosaïque ?

Chaque cellule de notre organisme compte normalement 46 chromosomes. Ces chromosomes sont de petits ensembles de gènes ou d'informations génétiques qui vont déterminer le développement et le fonctionnement du corps. La trisomie 8 en mosaïque (T8M) est caractérisée par l'association de cellules ayant un chromosome 8 surnuméraire et de cellules ayant un nombre normal de chromosomes. Votre généticien pourra déterminer quelle est la proportion de cellules qui ont le chromosome surnuméraire, mais il n'existe pas de lien probant entre ce nombre et les effets de la T8M sur votre enfant.

La T8M peut revêtir des formes extrêmement diverses – depuis l'absence d'effets visibles jusqu'à certaines particularités physiques et des répercussions sur le développement. L'extraordinaire variabilité de la T8M, alliée à la personnalité de votre enfant et à ses autres gènes va aboutir à ce que son cas, qu'il s'agisse d'un garçon ou d'une fille, soit unique. Les caractéristiques de la T8M sont extrêmement variables. Certaines personnes ne semblent absolument pas atteintes, ni physiquement ni du point de vue de leur développement. D'autres par contre naissent avec tout un ensemble de particularités physiques et elles vont devoir faire face à un retard du développement d'importance variable. Dans la liste des caractéristiques « typiques » établie ci-dessous, il est bien entendu que certaines d'entre elles ne s'appliqueront pas à votre enfant.

Il se peut que vous observiez certaines des caractéristiques physiques suivantes :

- plis cutanés longitudinaux profonds sur les plantes de pieds ou les paumes de mains ;
- rigidité ou mouvement restreint de certaines articulations ;
- minceur du corps et étroitesse de la cage thoracique, des épaules et du bassin ;
- nez bien formé et en forme de poire ; lèvre inférieure légèrement tombante ;
- grande taille des oreilles avec un ourlet externe épais.

Un grand nombre de ces bébés naissent avec une taille et un poids normaux.

Quelle est la fréquence de la T8M ?

Il est rare que la T8M soit diagnostiquée comme telle, et elle n'affecte qu'un bébé sur 25.000 ou 30.000. En réalité, cette affection peut être plus fréquente que ne l'indiquent ces chiffres, puisque les personnes ne présentant pas de signes extérieurs de cette pathologie n'auront pas fait l'objet d'examen. Pour des raisons inconnues, la T8M est de trois à cinq fois plus fréquente chez les garçons que chez les filles. *Unique* compte 84 familles membres et Valentin APAC compte 8 familles; il est possible d'organiser des contacts avec d'autres familles.

Comment la T8M affecte-t-elle le développement d'un enfant ?

Le développement moteur

Les acquisitions vont être extrêmement variables, mais il sera fréquent qu'un enfant présente un retard en ce qui concerne les différentes étapes de son développement – la position assise n'étant acquise par exemple qu'aux environs de 8 mois et la marche entre 18 mois et 2 ans.

Les apprentissages

Ils sont extrêmement variables également, depuis l'absence de problèmes jusqu'à de sévères difficultés d'apprentissage. Sur ce sujet, votre enfant « écrira sa propre histoire ». Sa capacité individuelle à apprendre apparaîtra véritablement au cours de ses trois premières années.

Le langage

On dit souvent que le langage est le point faible des enfants atteints de T8M. Ces enfants peuvent présenter des difficultés d'articulation et leur compréhension est en général plus avancée que leur capacité à verbaliser. L'orthophonie a aidé un grand nombre de jeunes à progresser au cours de leur adolescence.

Comment détecte-t-on la T8M ?

La T8M est parfois détectée en cours de grossesse, en général lorsque des examens sont réalisés pour d'autres raisons. Mais elle est principalement repérée à l'issue de la naissance, lorsque les médecins remarquent des caractéristiques physiques ou comportementales inhabituelles et qu'ils demandent en conséquence une analyse chromosomique, le caryotype. Celui-ci mettra en évidence un nombre variable de cellules avec une T8M, souvent plus nombreuses dans les prélèvements cutanés que dans les prélèvements sanguins.

Problèmes nécessitant un suivi médical

- Les **articulations** sont typiquement soit crispées, soit raides, ne s'allongeant pas complètement. Les grandes articulations (hanches ou épaules) peuvent être atteintes aussi bien que les petites (poignets, chevilles et doigts). Il peut arriver que certaines articulations ne soient pas complètement formées, ou que les os soient soudés.
- Les pathologies **cardiaques** sont fréquentes, et votre bébé sera l'objet d'une surveillance médicale minutieuse. Celle-ci pourra fort bien constituer le seul suivi requis, car de nombreuses pathologies cardiaques guérissent d'elles-mêmes dans le temps. Toutefois, un certain nombre de nouveaux-nés auront besoin de traitements ou d'interventions chirurgicales.
- Les pathologies **urinaires et rénales** sont courantes elles aussi, et votre enfant pourra alors régulièrement avoir besoin d'échographies du système urinaire.
- L'**ossature** de certains nouveaux-nés peut présenter des os de forme inhabituelle ou carrément absents comme la rotule, par exemple. D'autres peuvent aussi avoir des os supplémentaires comme une paire de côtes en plus. Ce type d'anomalie ne les affectera pas du tout, mais le pédiatre demandera un examen complet et méthodique de l'ensemble du squelette. Il peut aussi arriver que certaines **vertèbres de la colonne vertébrale** soient soudées ou incomplètement formées.
- Un certain nombre de garçons naissent avec des **testicules non descendus**. Par ailleurs l'orifice normalement situé à l'extrémité du pénis peut se retrouver au-dessous, sur la face inférieure (**hypospadias**). Ces deux pathologies peuvent être corrigées par un acte chirurgical simple, en général avant la scolarisation.
- Un nombre relativement important d'enfants vont développer, ou vont naître avec une pathologie **visuelle**. Certaines d'entre elles n'auront aucune répercussion sur la vision proprement dite, tandis que d'autres, comme regarder de travers (strabisme) ou une cataracte, nécessiteront pour votre enfant un traitement médical et peut-être une intervention chirurgicale.
- Au fur et à mesure de la croissance, la colonne vertébrale peut se déformer soit latéralement soit avec une convexité postérieure – ce que l'on appelle respectivement **scoliose** et **cyphose**. Le traitement sera alors simplement des exercices de gymnastique ou de la kinésithérapie – mais certains enfants peuvent n'avoir besoin que de vêtements renforcés ou de sièges adaptés.