

Les différents types de duplications 8p

Les différents types de duplications 8p

Les conséquences des duplications 8p dépendent surtout du matériel qui est en trop et des points exacts où le chromosome s'est cassé. Votre généticien ou le conseiller en génétique peuvent vous dire où sont les points de cassure et cela peut contribuer à prévoir l'évolution de votre enfant.

Inv Dup Del 8p

Quelques personnes ont une anomalie appelée duplication inversion et délétion 8p, inv dup del 8p en abrégé. *Unique* publie une autre plaquette concernant les Inv Dup Del 8p.

Variantes naturelles : 8p22 et 8p23.1

Chez quelques familles, le matériel supplémentaire se trouve au niveau de la bande 8p23.1, ce qui ressemble à une duplication, mais qui s'avère être après un examen approfondi, un variant sans conséquence connue (on parle de variant bénin). La plupart des personnes ont au total quatre copies d'un segment particulier au niveau de cette bande chromosomique en 8p23.1, mais le nombre de copies peut varier entre trois et rarement 12. Les gens avec des nombres importants de copie sont normaux, ils se développent bien et la découverte de chromosomes remaniés se fait par hasard. Le matériel génétique de cette zone contient trois gènes qui jouent un rôle important dans le système immunitaire et ces personnes peuvent avoir une résistance augmentée aux infections. Il y a une autre variation bénigne localisée au niveau de la bande 8p22 qui a été récemment trouvée sur trois générations d'une même famille.

De petites duplications bénignes à transmission familiale

Des duplications bénignes ont été trouvées chez quelques familles dans la région 8p22 à 8p23.1 et 8p23.1 à 8p23.3. Les duplications bénignes d'un bout particulier de la bande 8p23.2 qui contient peu de gènes ont aussi été trouvées et peuvent aussi être une autre variante bénigne.

D'autres petites duplications familiales

Chez quelques familles, un parent sain peut transmettre une duplication entre les bandes 8p21.3 et 8p23.1 à un enfant qui a un certain retard de développement ou des anomalies à la naissance, notamment le coeur. Cela peut arriver quand les parents ont une duplication dans toutes leurs cellules ou seulement une partie d'entre elles (état appelé mosaïque). La plupart de ces duplications familiales ont été trouvées dans le matériel chromosomique de l'extrémité du bras court (voir le diagramme au verso) mais une étude a impliqué une duplication relativement bénigne entre les régions chromosomiques 8p12 et 8p21.1.

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
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 avoir plus d'information, *Unique* peut vous aider. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi un livret complet sur les conséquences des duplications 8p.

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.

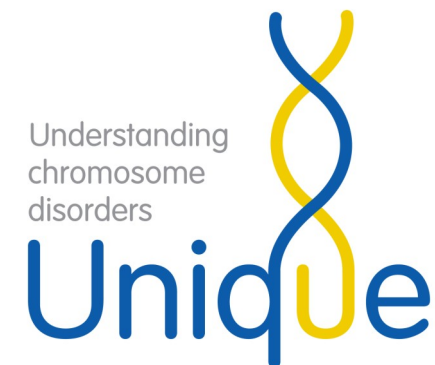
À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu de cette plaquette a été vérifié par le Dr John Barber, du service de génétique clinique de Wessex et par le Pr Maj Hulten, professeur de génétique médicale à l'Université de Warwick, en 2005.

La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr Damien Sanlaville, CHU de Lyon.

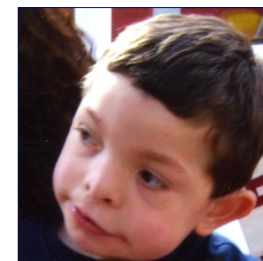
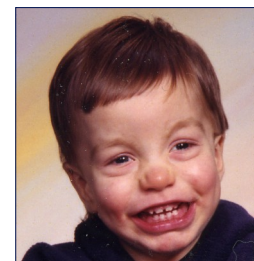
Copyright © Unique 2005; 2012

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Les duplications 8p
rarechromo.org



Qu'est-ce qu'une duplication 8p ?

La duplication 8p est une affection génétique rare dans laquelle il y a une copie supplémentaire d'un peu de matériel génétique d'un des deux chromosomes 8 du corps humain. Les chromosomes sont les structures au sein du noyau des cellules du corps humain qui portent l'information génétique. Il y a 23 paires de chromosomes, un de chaque paire provenant de la mère et l'autre du père. Les chromosomes sont numérotés de 1 à 22 selon la taille et la 23^{ème} paire est celles des chromosomes sexuels. Chaque chromosome a un bras court (p) et un bras long (q). Les personnes ayant une duplication 8p ont une copie supplémentaire de matériel génétique d'un fragment du bras court d'un de leurs deux chromosomes 8. La duplication complète du bras court est appelée **trisomie 8p**.

Conséquences

Les conséquences exactes d'un excès de matériel génétique d'un chromosome dépendent de la taille de la duplication, du nombre de gènes qu'elle contient et de leurs rôles. Les conséquences peuvent ne pas être limitées aux gènes de la duplication parce que ces gènes peuvent interagir avec d'autres gènes sur le même chromosome ou un autre. Avec les duplications 8p, la situation est en fait très variable, selon la partie du chromosome en double et si la même duplication est présente chez l'un des parents. Quelques personnes sont normales et se développent bien, mais d'autres sont plus ou moins touchées par leur anomalie chromosomique.

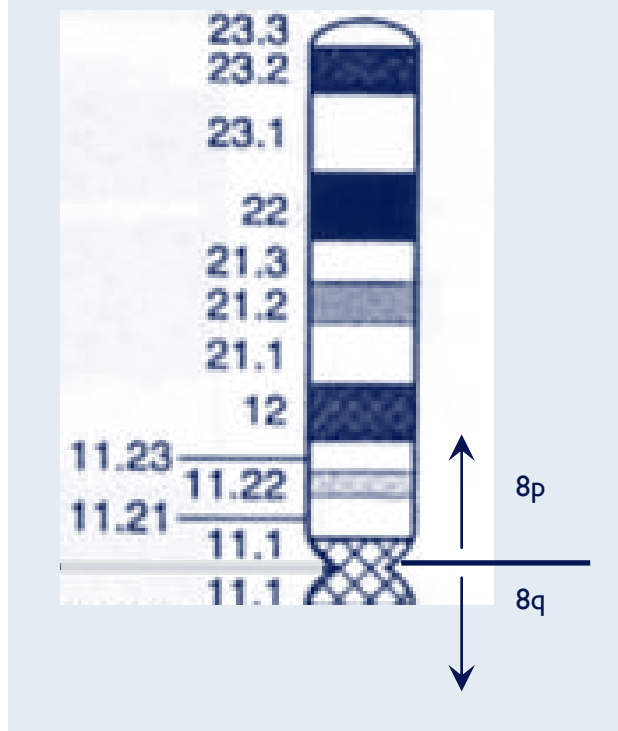
Pourquoi cela est-il arrivé ?

L'étude des chromosomes parentaux montre si la duplication 8p est héritée ou est survenue par hasard. Si elle est arrivée par hasard, on ne connaît pas vraiment l'origine exacte et cela doit être considéré comme un événement qui est arrivé lors de la division cellulaire, pendant le processus de fabrication des spermatozoïdes ou des ovocytes. Ces événements ne sont pas rares. Ils touchent les enfants partout dans le monde et de tous milieux. Ils surviennent naturellement chez les plantes et les animaux. Ainsi il n'y a aucune raison de penser que votre mode de vie ou quoi que ce soit que vous ayez fait aient provoqué la duplication.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

Tant que l'examen des chromosomes parentaux montre qu'ils sont normaux, les parents auront peu de risque d'avoir un autre enfant touché. Si l'examen montre qu'un des parents a un remaniement chromosomique, il est préférable d'évoquer le mode de transmission familiale avec un généticien ou un conseiller en génétique.

Chromosome 8p



Au verso ([les différents types de duplication 8p](#)), vous trouverez une liste de duplications 8p spécifiques, certaines sont bénignes, d'autres non. Les problèmes décrits sur cette page, ci-dessous et à droite, sont les plus fréquemment rencontrés dans d'autres duplications générales et les trisomies 8p.

- un certain retard de développement ;
- des difficultés d'apprentissage ;
- un manque de tonus musculaire chez les bébés (hypotonie) ;
- les organes en général normaux, mais un enfant sur cinq naît avec une malformation cardiaque ;
- l'absence ou une diminution de la zone de fibres nerveuses qui rejoint les deux hémisphères cérébraux. Cela s'appelle une agénésie du corps calleux et se détecte par un scanner cérébral.

Développement

■ Mobilité et activité

Comme les bébés, les enfants ayant une duplication 8p peuvent avoir une hypotonie (faiblesse du tonus musculaire) et ils peuvent être en retard pour certaines acquisitions comme tenir sa tête, s'asseoir, ramper et marcher. L'âge auquel les enfants acquièrent ces aptitudes est très variable. D'après l'expérience *d'Unique*, les enfants se sont retournés entre 7 mois et 3 ans, se sont assis sans aide entre 8 mois et 3 ans et ont rampé entre 11 mois et 7 ans, bien que quelques enfants aient contourné cette étape. Généralement les enfants ont marché entre 2 et 3 ans, mais quelques-uns l'ont fait plus tôt et quelques enfants ne marchaient pas encore entre 6 et 8 ans, ou marchaient puis ont perdu par la suite cette capacité.

■ Apprentissage

L'anomalie chromosomique touche la vitesse d'apprentissage de beaucoup d'enfants voire limite un peu leurs capacités. Comme il est difficile de prévoir les conséquences à court et long terme, celles-ci deviendront plus évidentes quand l'enfant grandira, mais les possibilités sont vraiment très variables, d'aucun problème à plusieurs chez les enfants qui ont ou héritent d'une petite duplication stable à quelque chose de plus important chez d'autres. Il n'est pas toujours possible de prévoir les retentissements des anomalies chromosomiques sur l'apprentissage, mais quand votre enfant a 1 an, il est plus facile d'avoir un autre regard sur les conséquences de l'anomalie chromosomique, grâce à l'examen clinique et l'observation du développement de votre enfant.

■ Langage et communication

Le retard de la parole et du langage semble être en rapport avec les capacités d'apprentissage de l'enfant. D'après l'expérience *d'Unique* sur les enfants touchés, les premiers mots apparaissaient en général entre 2 et 5 ans.

■ Comportement

Il n'est pas certain qu'un comportement particulier soit typique, mais selon les parents, les enfants sont d'habitude heureux et sociables. En période d'âge scolaire, des crises d'opposition peuvent survenir occasionnellement. Les enfants ayant des anomalies chromosomiques sont influencés de la même manière que les autres enfants, mais les effets ont tendance à être moins marqués. Des familles *d'Unique* disent que les troubles du comportement en réponse au stress ou la fatigue, apparaissent en général et deviennent assez évident à la puberté. N'importe quel trouble du comportement devrait être suivi par un psychologue, un psychiatre ou un neuropédiatre qui peut aider en donnant des conseils, en proposant des thérapies comportementales et des médicaments si nécessaire.