

### Pourquoi est-ce arrivé ?

L'origine d'une anomalie chromosomique comme la T9M n'est pas encore complètement connue ; ce que l'on sait, c'est que tout ce que vous avez pu faire avant ou pendant la grossesse n'a rien à voir avec l'anomalie et rien n'aurait pu la prévenir.

Une trisomie apparaît quand il y a une erreur dans le processus naturel de la copie d'un chromosome ou quand les deux exemplaires du chromosome se séparent pendant la division cellulaire.

### Cela peut-il se reproduire ?

Lorsque les deux parents ont un examen chromosomique normal, le risque d'avoir un autre enfant avec une T9M est à peine plus élevé que pour le reste de la population.

Parfois, l'un des deux parents a un remaniement d'un de ses chromosomes 9, ce qui ne le rend pas malade mais ce qui pourrait très vraisemblablement augmenter le risque d'une anomalie chromosomique lors d'une prochaine grossesse.

Nous vous recommandons d'en parler à votre généticien clinicien qui vous conseillera en fonction de votre cas particulier.

### Diagnostic prénatal

Le diagnostic d'une trisomie en mosaïque pendant la grossesse reste complexe.

Parfois, plus d'une analyse chromosomique sont nécessaires aussi bien que des échographies détaillées pour trouver les conséquences sur les organes du bébé ou sur sa croissance.

Votre obstétricien vous conseillera le mieux possible et il vous adressera rapidement vers un service de génétique pour des informations complémentaires si vous le souhaitez.

### Les familles disent ...

“ Elle nous comble tous les deux par son amour et la confiance totale qu'elle nous porte, mais aussi par la capacité que nous avons à le lui rendre ”

“ Elle est affectueuse, toujours souriante, a un grand sens de l'humour. Elle nous maintient debout ”

### Soutien et information

#### 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° 3/11075  
enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France.

*Unique*

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)

Rare Chromosome Disorder Support Group  
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661  
Company Number 5460413

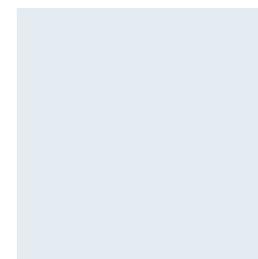
Quand vous êtes prêt pour avoir plus d'information, *Unique* peut vous aider. Ce livret d'information ne se substitue pas au conseil médical personnel. Les familles devraient consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médicosociale. 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 la Dr Jill Clayton-Smith, consultant en génétique clinique à l'hôpital St Mary à Manchester en 2005 et par le conseiller médical en chef d'Unique en 2004. La version Française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr Patrick Edery, généticien à l'Hôpital Debrousse à Lyon (69) – France

Copyright © Unique 2005

Traduction française: Copyright © Unique 2007

*Unique*

# Trisomie 9 en mosaïque



Également disponible en anglais

## Qu'est-ce que la trisomie 9 en mosaïque ?

La trisomie 9 en mosaïque (T9M) est une anomalie chromosomique très rare.

Elle peut être détectée pendant la grossesse, à la naissance ou chez un enfant plus âgé dont le retard de développement ou l'état de santé nécessite des examens.

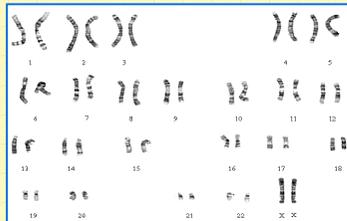
Les porteurs de cette anomalie rare ont un chromosome 9 supplémentaire (c'est ce qu'on appelle la trisomie) dans quelques cellules de leur corps.

Les chromosomes portent en eux des instructions (les gènes) qui vont indiquer au corps comment se développer et fonctionner normalement ; de ce fait, avec un chromosome supplémentaire, il est « normal » qu'un nouveau-né ait des problèmes de croissance et de développement.

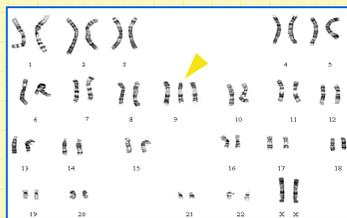
Dans la T9M, alors qu'il existe des cellules ayant un chromosome 9 supplémentaire, d'autres cellules ont un nombre normal de 46 chromosomes.

En général, ces cellules diminuent les conséquences de l'anomalie chromosomique, mais avoir des cellules dont le nombre de chromosomes est différent (mosaïque) rend plus difficile d'estimer l'évolution.

On trouve la T9M chez les filles et les garçons, mais elle apparaît environ trois fois plus fréquemment chez les filles.



Caryotype féminin normal - 46,XX



Caryotype féminin avec un chromosome 9 supplémentaire - 47,XX,+9

## Les caractéristiques médicales

Certains enfants n'ont aucun problème médical.

Quand des problèmes surviennent, voici les plus courants :

### ■ Les difficultés d'alimentation

Les nouveaux-nés ont tendance à téter avec peu de vigueur et ils ont parfois des difficultés à coordonner la succion avec la déglutition. Ils peuvent rapidement régurgiter leur repas (reflux gastro-oesophagien). Ces reflux peuvent entraîner des risques d'infection pulmonaire connue sous le nom de pneumonie d'inhalation. Une position particulière pour manger, une prescription de médicaments contre l'acidité pour apaiser un œsophage irrité et des épaississants alimentaires spécialement conçus pour ne pas régurgiter les aliments, viennent normalement à bout de ce problème.

### ■ Une petite taille et une lente prise de poids

Les nouveaux-nés sont de petite taille à la naissance et ils ont du mal à prendre du poids. En général, des compléments alimentaires hypercaloriques peuvent aider, cependant certains enfants ont besoin, pendant quelque temps, d'être nourris par sonde et un petit nombre bénéficiera d'une gastrostomie (par tube) pour une alimentation directe dans l'estomac.

### ■ Une laxité des articulations

Les luxations des hanches et les pieds-bots (pieds talus) sont fréquents. En général, le traitement implique plusieurs semaines voire quelques mois dans un corset orthopédique ou dans un plâtre, et le recours à la chirurgie peut s'avérer nécessaire. Bien que le traitement nécessite beaucoup de temps et d'efforts, il est habituellement efficace. L'hyperlaxité articulaire importante et le faible tonus musculaire requièrent une physiothérapie régulière chez les enfants.

### ■ La vue

Les problèmes de vision sont fréquents. Un œil qui louche (strabisme), un œil paresseux (amblyopie) et une paupière supérieure qui s'abaisse (ptosis) sont possibles, les enfants auront donc besoin que leur vision soit contrôlée régulièrement pour éviter tout déficit visuel important.

### ■ Les anomalies cardiaques

Les problèmes cardiaques sont systématiquement vérifiés. Le plus souvent, on trouve un trou entre les cavités du cœur (défaut septal) mais la plupart du temps, il se referme spontanément. Seul un petit nombre d'enfants a un problème cardiaque plus important ou plus complexe qui nécessitera de recourir à la chirurgie.

### ■ La bouche

Une fente palatine (une fente du palais) peut rendre difficile l'alimentation et retarder le langage, ce qui nécessite généralement une opération chirurgicale.

## Leur développement



Les conséquences d'une anomalie chromosomique en mosaïque sont difficiles à prévoir et ce qui est vrai d'une manière générale ne l'est pas obligatoirement pour tel nouveau-né ou tel enfant. Dans une certaine mesure, les conséquences dépendront de la proportion de cellules qui contiennent le chromosome 9 supplémentaire et de la proportion de cellules qui ont un nombre normal de chromosomes. Ces proportions peuvent varier dans les différentes parties du corps : ainsi, les proportions dans les cellules sanguines peuvent être différentes de celles de la peau.

### ■ Les apprentissages

La plupart des personnes qui ont une trisomie 9 en mosaïque auront besoin d'être aidées dans leurs apprentissages mais quelques-unes, moins atteintes, n'éprouveront aucune difficulté d'apprentissage. Une prise en charge précoce les aidera et même les enfants les plus sévèrement touchés pourront apprendre à lire un peu et écrire leur nom.

### ■ Parole et communication

En règle générale, les enfants parlent tard. Cependant, ils sont particulièrement sociables et utilisent beaucoup de moyens pour faire comprendre leurs besoins et leurs souhaits, y compris par le langage des signes. Certains enfants ont un aspect inhabituel du nez et de la gorge ce qui rend leur façon de parler difficilement compréhensible. Des séances régulières d'orthophonie et un accès à différents systèmes de communication sont très utiles.

### ■ Le comportement

Voici un point positif. Les parents disent généralement que leur enfant est calme, joyeux et affectueux. Les jeunes enfants qui sont incapables de communiquer, sont frustrés inévitablement, mais en général il n'existe pas clairement de modèle prédéfini d'un comportement difficile.

### ■ La mobilité et l'activité

Quelques enfants parviennent à franchir les étapes du développement normal d'un bébé dans les temps, mais ils sont plus souvent en retard, notamment les enfants qui ont un faible tonus musculaire (hypotonie) et des articulations extrêmement mobiles. Les bébés s'assoient en moyenne vers l'âge de 17 mois et marchent en donnant la main vers l'âge de 31 mois. Marcher de manière autonome sur une distance raisonnable peut être acquis vers l'âge de 5 ans.