

Pourquoi cela arrive-t-il ?

Quand les gamètes (cellules reproductrices) se forment, les paires de chromosomes se séparent pour laisser dans chaque cellule un seul chromosome X. Quand une erreur survient lors de la division cellulaire, deux chromosomes X peuvent se retrouver dans la même cellule. Si la même erreur se répète lors de la division cellulaire suivante, la cellule aura quatre chromosomes X.

Dans le cas de la pentasomie X, cette erreur survient généralement dans les cellules reproductrices de la mère (ovocytes). Fécondé par un spermatozoïde qui contient un seul chromosome X, l'œuf qui va se développer aura alors une pentasomie X, soit une petite fille avec cinq chromosomes X au lieu de deux. Le plus probable est donc que votre fille ait quatre chromosomes X d'origine maternelle et un chromosome X d'origine paternelle.

Ces erreurs lors de la séparation des chromosomes X pendant les divisions cellulaires, surviennent au hasard. Rien de ce que vous n'avez fait avant d'être enceinte ou pendant la grossesse n'a causé la pentasomie X et il n'y avait rien à faire pour l'en empêcher.

Est-ce que cela peut se reproduire lors d'une future grossesse ?

La pentasomie X est extrêmement rare et l'examen des chromosomes parentaux montre, le plus souvent, que tous les deux ont des chromosomes normaux. Dans ce cas, vos risques d'avoir une autre fille avec une pentasomie X ne sont pas plus élevés que dans la population générale. Rarement, une mère qui n'a jamais rencontré de problèmes auparavant, s'avère avoir un chromosome X supplémentaire dans une partie de ses cellules. Le risque d'avoir une autre fille touchée est alors plus important. Comme chaque famille est unique, tous les parents d'une fille ayant une pentasomie X doivent avoir un examen des chromosomes et une consultation personnelle pour discuter des résultats avec un généticien ou un conseiller en génétique.

Est-ce que la tétrasomie X et la pentasomie X sont identiques ?

Non, les filles avec une tétrasomie X ont quatre chromosomes X, celles avec une pentasomie X en ont cinq. Mais il y a beaucoup plus de filles avec une tétrasomie X qu'avec une pentasomie X et comme elles présentent des traits communs, les familles peuvent partager leur expérience.

Quelle est l'évolution ?

L'évolution de votre fille sera au mieux évoquée par le pédiatre qui la suivra lors des premiers mois de sa vie.

Pour tout soutien, mise en relation avec d'autres familles, et informations :



Valentin APAC
52, la Butte Églantine
95610 ÉRAGNY

France

Tel/Fax +33 (0) 1 30 37 9097

contact@valentin-apac.org | www.valentin-apac.org

Association loi 1901 à but non lucratif, n° W953000999

enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France.

Tetrasomy and Pentasomy Support Group

www.pentasomy.com

Rare Chromosome Disorder Support Group,

GI, The Stables, Station Road West,
Oxted, Surrey RH8 9EE,
United Kingdom

Tel/Fax: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org

www.rarechromo.org



Unique est un organisme à but non lucratif sans soutien financier de l'état, fonctionnant entièrement sur les dons et les subventions.

Si vous êtes en mesure de nous soutenir de quelque façon que ce soit et même un tant soit peu, merci d'apporter votre contribution sur notre site à

www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp

Merci de nous aider à vous aider !

Unique mentionne d'autres organisations et site Web pour aider les familles à chercher de l'information. Cela n'implique pas que nous cautionnons leur contenu ou que nous en soyons responsables. Cette plaquette d'information ne se substitue pas à un conseil médical personnel. Les familles sont invitées à 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 Raoul Rooman, Pédiatre Endocrinologue, Université Hospitalière, Antwerp et par le conseil médical d'Unique en 2004. La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par Hélène Lasolle, interne et le Dr Audrey Putoux, Généticienne Clinicienne, Hospices civils de Lyon.

Copyright © Unique 2004/1 Traduction française Copyright © Unique 2014/1

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



Pentasomie X (Penta X)



rarechromo.org

Qu'est-ce qu'une pentasomie X ?

La pentasomie X est un état chromosomique très rare caractérisé par la présence de 3 chromosomes X supplémentaires, soit 5 chromosomes X au total. Bien que les filles avec une pentasomie X partagent des traits communs, les conséquences de ces chromosomes X supplémentaires peuvent être très variables. Parfois, le retentissement est très modéré, tandis que pour d'autres filles, il existe des répercussions plus importantes sur leur vie et celle de leur famille.

Comment est diagnostiquée la pentasomie X ?

Les cellules sont extraites d'un échantillon de sang prélevé, et traitées pour que les chromosomes puissent être examinés avec un microscope à haute résolution. Ainsi, on peut clairement voir les chromosomes supplémentaires au microscope.

Quelle est la fréquence de la pentasomie X ?

Les chercheurs évaluent la fréquence de la pentasomie X à environ 1 fille sur 85.000. En réalité, personne ne connaît vraiment sa fréquence, parce qu'il y a sans doute des filles et des femmes qui ont une pentasomie X sans le savoir. L'association Unique compte 22 familles membres et d'autres familles appartiennent au groupe de soutien en ligne que vous pourrez trouver sur le site www.pentasomy.com. Valentin APAC compte 6 familles.

Traits communs

Les signes suivants sont fréquents mais sont retrouvés de façon inconstante.

- **Ralentissement de la croissance chez le bébé et le jeune enfant ;**
- **Retard de développement moteur ;**
- **Retard d'apparition du langage ;**
- **Difficultés d'apprentissage variables ;**
- **Une plus grande vulnérabilité au stress émotionnel, social et comportemental est possible ;**
- **Malformations cardiaques mineures ;**
- **Anomalies articulaires.**

Développement

Aucune étude systématique sur un grand groupe de filles avec une pentasomie X n'ayant encore été effectuée, les informations suivantes proviennent de l'expérience d'Unique et des descriptions de cas individuels de la littérature médicale.

■ Croissance

Votre fille sera probablement petite à la naissance et peut avoir un petit poids. Elle peut aussi être lente à prendre du poids dans les premiers mois. Tant que sa croissance est régulière, elle n'a pas besoin de suppléments caloriques.

■ Mobilité

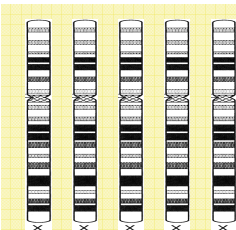
Beaucoup de bébés avec une pentasomie X (mais pas tous) sont hypotoniques et quelques filles ont des articulations qui sont anormalement laxes ou raides. Cela peut gêner leur mobilité et entraîner un retard pour s'asseoir et marcher nécessitant une prise en charge adaptée en psychomotricité et kinésithérapie motrice.

■ Apprentissage

Les filles qui ont une pentasomie X apprennent généralement plus lentement que les autres filles. Certaines peuvent commencer leur scolarité en milieu ordinaire, mais il est possible qu'elles aient besoin, par la suite, d'intégrer un établissement scolaire spécialisé.

■ Langage

L'apparition du langage est habituellement retardée, mais ces petites filles communiquent bien, notamment avec d'autres moyens comme l'expression du visage et des vocalises. Une fois que les premiers mots apparaissent, l'articulation peut être difficile, l'orthophonie est alors souvent utile.



Le caryotype classique est 49,XXXXX. Quelques filles ont un mélange de cellules avec 48,XXXX et 49,XXXXX chromosomes



Neuf mois

Problèmes médicaux

■ **Les malformations cardiaques.** Elles sont très fréquentes et votre fille sera examinée avec soin. La plupart des malformations cardiaques sont mineures et se résolvent naturellement avec le temps, mais de temps en temps une opération est nécessaire.

■ **Les articulations.** Les articulations raides ou hyperlaxes voire luxables sont fréquentes et votre fille peut avoir besoin d'être maintenue au niveau de ses chevilles quand elle commencera à marcher. Quelques-unes ont aussi besoin qu'on stabilise l'articulation des hanches lorsqu'elles sont bébés. L'exercice, la natation, la kinésithérapie et les massages aident à acquérir plus d'amplitude de mouvement et soulagent l'inconfort.

■ **Les reins et les canaux urinaires.** Les anomalies rénales ne sont pas classiquement décrites dans les pentasomies X. Cependant, votre fille bénéficiera probablement d'une imagerie rénale pour vérifier que ses reins et canaux urinaires sont normaux et qu'ils fonctionnent bien.

■ **Les infections.** Il est possible que quelques filles qui ont une pentasomie X soient particulièrement vulnérables aux infections et mettent plus de temps que les autres enfants à se remettre lorsqu'elles sont malades.

■ **Les dents.** Les dents de laits et les dents définitives sortent habituellement en retard et l'émail dentaire peut être fragile. Il est nécessaire d'avoir une bonne hygiène dentaire, incluant l'application d'un vernis fluoré si les parents sont d'accord.

■ Une tendance à la **constipation** est rapportée par quelques familles. Des mesures simples comme encourager à boire et manger des aliments riches en fibres peuvent être utiles.

■ **La puberté.** Les filles avec pentasomie X peuvent commencer leur puberté un peu plus tard et peuvent présenter des cycles courts ou sans règles.