

Comment cela est-il arrivé ?

Une DUP 14 survient d'habitude peu de temps après la conception, quand un œuf fécondé porteur d'une trisomie 14 (3 chromosomes 14) essaye de corriger cette anomalie chromosomique. La trisomie peut provenir d'une erreur de répartition des chromosomes dans l'ovocyte ou le spermatozoïde. Quand la grossesse essaye de corriger la trisomie, il y a une 1 chance sur 2 que l'embryon conserve 2 exemplaires du chromosome 14 dérivés du même parent - DUP. Quelques personnes ayant une DUP 14 ont aussi des cellules avec une trisomie 14 associées aux cellules DUP. Cela explique probablement les conséquences variables d'une DUP 14. Dans la DUP 14, on peut retrouver une trisomie surtout dans le cadre d'un remaniement chromosomique connu sous le nom de translocation Robertsonienne. Dans cette situation, le bras long d'un autre chromosome (en général le 13 ou le 21, moins souvent le 15 ou le 22) a fusionné avec le bras long du chromosome 14 et les 2 bras courts ont été perdus. Quand les ovocytes ou les spermatozoïdes sont formés, les 2 chromosomes fusionnés se comportent comme un seul chromosome, provoquant donc une trisomie chez l'embryon.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

La DUP 14 est rare et il est peu probable qu'elle se reproduise dans des familles où les 2 parents ont des chromosomes normaux.

Mais un parent qui est porteur d'une translocation Robertsonienne a plus de risques d'avoir un autre enfant atteint et, de ce fait, on doit lui proposer un diagnostic prénatal.

Quelle est la fréquence de la disomie uniparentale 14 ?

La DUP 14 semble être rare, bien que les chercheurs croient que de nombreux cas ne sont pas diagnostiqués. En 2002, des chercheurs japonais qui avaient compilé les connaissances concernant cette anomalie chromosomique, n'ont pu trouver que 31 personnes décrites dans les revues médicales.

Les familles disent ...

T a appris à monter à cheval, malgré qu'il ait été dit qu'elle n'y arriverait jamais, et à jouer du piano. Elle a un bon niveau scolaire dans plusieurs matières, elle a obtenu une bourse pour l'université, elle conduit et a une (très vieille) voiture, elle a été sur un chantier archéologique, fait du bénévolat et elle a un merveilleux sens de l'humour. T a une DUP 14 maternelle.

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° 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

www.rarechromo.org



Quand vous êtes prêts à avoir plus d'informations, *Unique* peut vous aider. Nous pouvons répondre aux questions individuelles et nous publions aussi un livret complet sur les conséquences des disomies uniparentales 14.

Cette plaquette d'informations ne se substitue pas à un conseil médical personnalisé. Les familles devraient consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines concernant le diagnostic génétique et la prise en charge médico-sociale. Au moment de la publication, les informations de cette plaquette sont sans doute retenues comme les meilleures disponibles et le contenu de cette plaquette a été vérifié par le Dr Reid Sutton, professeur adjoint, Service de Génétique humaine et moléculaire, Baylor College of Medicine, Houston, EU, et par le conseil médical d'Unique en 2004. La version française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr. Massimiliano Rossi, Centre de Référence des Anomalies du Développement, Service de Génétique, Hospices Civils de Lyon. Copyright © Unique 2004/1; 2013

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



Disomie uniparentale 14

rarechromo.org

Qu'est-ce qu'une disomie uniparentale 14 ?

La disomie uniparentale – DUP – est une anomalie chromosomique peu fréquente avec des conséquences très variables. D'habitude les gens ont 23 paires de chromosomes dans les cellules de leur corps. Dans chaque paire, un chromosome vient de leur mère, l'autre de leur père. Dans une disomie uniparentale (DUP), les 2 chromosomes d'une paire proviennent du même parent : au lieu de recevoir des contributions génétiques égales des 2 parents, votre enfant n'a aucune information génétique d'un parent et un double dosage de gènes de l'autre parent. La DUP 14 signifie que les 2 chromosomes 14 ne viennent que d'un parent. Beaucoup des différences observées dans la DUP 14 dépendent du fait que votre enfant a 2 copies du chromosome 14 maternel ou paternel.

DUP 14 maternelle

Les caractéristiques suivantes sont typiques chez un enfant avec 2 chromosomes 14 maternels.

- retard de croissance pendant la grossesse, petite taille, petits pieds et mains, mais tête relativement grande ;
- retard modéré des acquisitions motrices ;
- capacités intellectuelles normales ou difficultés d'apprentissage modérées ;
- retard de langage ;
- difficultés alimentaires chez le nourrisson ;
- tendance au surpoids après la petite enfance ;
- puberté précoce ;
- scoliose (courbure anormale du dos) ;
- taux de cholestérol élevé ;
- hypotonie (tonus musculaire faible) et articulations très lâches
- hypotonie (tonus musculaire faible) et articulations très lâches.



Chromosomes 14 dans une cellule normale



2 chromosomes 14 de la mère dans la DUP 14 maternelle

Développement

- **Développement général.** Le développement physique est retardé, mais les enfants ayant une DUP 14 maternelle le rattrapent entièrement. L'hypotonie (faible tonus musculaire) est marquée dans la petite enfance, mais elle s'atténue en grandissant. La plupart des enfants peuvent avoir une vie autonome, se marier et avoir un travail. Par contre, les enfants ayant une DUP 14 paternelle auront probablement besoin d'un environnement adapté à l'âge adulte.
- **La croissance.** Une petite taille est une caractéristique d'une DUP 14. Le retard de croissance se manifeste avant la naissance et la croissance postnatale semble suivre les courbes inférieures des percentiles standards de croissance. L'hormone de croissance peut être donnée pour améliorer la taille finale.
- **L'apprentissage.** Il dépend de l'origine parentale des chromosomes 14. Les enfants avec une DUP maternelle ont seulement de légères difficultés d'apprentissage ou un quotient intellectuel normal. Les enfants avec une DUP paternelle auront besoin de plus de soutien pour apprendre ou bien ils auront des difficultés d'apprentissage modérées à importantes.
- **Le langage.** Les enfants ayant une DUP 14 ont d'habitude un retard de langage et de la parole, mais notamment ceux qui ont une DUP maternelle peuvent parvenir à le rattraper.

Problèmes médicaux

- **La puberté précoce** est typique dans la DUP 14 maternelle. La puberté commence en général vers 7 ans, mais plusieurs signes ont été notés chez les bébés. Un traitement hormonal peut décaler la puberté et une fois qu'il est arrêté, la puberté arrive normalement.
- **L'embonpoint** se développe typiquement au cours de la moyenne enfance. Les enfants ont particulièrement de l'embonpoint autour de la poitrine et de l'abdomen.
- **Les problèmes respiratoires** sont sévères pour la DUP paternelle. Beaucoup de bébés ont besoin d'une trachéotomie (insertion d'un tube dans la trachée pour respirer) et certains ont besoin d'une ventilation mécanique.
- **Des articulations lâches** participent au retard du développement moteur et, à la fin de l'enfance, les articulations peuvent devenir facilement douloureuses et gonflées après une blessure.

Comment diagnostique-t-on la DUP 14 ?

En cours de grossesse, le 1^{er} signe peut être le retard de croissance du fœtus (le bébé). Pour la DUP paternelle, une échographie peut montrer une combinaison typique d'une hernie abdominale et d'une cage thoracique étroite, en forme de cloche. Il y a d'habitude un excès de liquide amniotique. Le seul signe d'appel d'un nouveau-né avec une DUP maternelle peut être une hypotonie ou des difficultés alimentaires. La DUP paternelle est d'habitude très évidente puisqu'elle provoque une détresse respiratoire sévère. L'analyse des chromosomes révèle d'habitude un caryotype (formule chromosomique) normal ou une translocation Robertsonienne (cf. [Comment cela est-il arrivé ?](#)). D'autres techniques d'analyse génétique de l'ADN sont nécessaires pour mettre en évidence une DUP.

DUP 14 paternelle

Les caractéristiques suivantes sont typiques chez un enfant avec 2 chromosomes 14 paternels.

- excès de liquide amniotique pendant la grossesse ;
- faible poids de naissance ;
- petit thorax et cage thoracique étroite, à l'origine de poumons sous-développés et de problèmes de respiration graves ;
- membres courts ;
- hernie abdominale : une tuméfaction musculaire est visible du sternum au nombril. Une opération peut être nécessaire si une hernie se développe ;
- omphalocèle : une partie de l'intestin sort à la naissance par un grand trou dans l'abdomen près du nombril ;
- difficulté d'apprentissage allant de modéré à sévère ;
- particularités morphologiques incluant des oreilles petites, une lèvre supérieure proéminente, de petits yeux, un front poilu et un cou court.



Chromosomes 14 dans une cellule standard normale



2 chromosomes 14 du père dans la DUP 14 paternelle