

IOP, questions et réponses

Comment le gène FMR1 se transmet-il?

- Les hommes comme les femmes peuvent être des porteurs du gène FMR1 et peuvent transmettre la prémutation à leur descendance;
- Les hommes prémutés transmettent la prémutation à leurs filles et non à leurs fils;
- Les femmes prémutées ont 50 pour cent de chance à chaque grossesse de transmettre la prémutation à leurs enfants des deux sexes;
- Seule la prémutation transmise par une femme peut se transformer en mutation complète, cause du syndrome de l'X fragile.

Comment être enceinte avec une IOP?

Votre gynécologue peut tenter des traitements favorisant la fertilité ou vous référer à un endocrinologue pour consultation et traitement. Des techniques de reproduction assistée comme le don d'ovule peuvent être appliquées.

Si j'ai une IOP et que je n'ai jamais été testée pour le X fragile, quels sont les risques que je sois porteuse d'une prémutation?

Si vous souffrez d'IOP, vous avez entre 2 et 15 pour cent de risque d'être porteuse d'une prémutation. Cette fourchette vaut autant pour les femmes qui ont des membres de la famille avec IOP que pour celles sans passé familial lié au X fragile, retard mental ou IOP.

Comment passer un test pour dépister le X fragile?

Demander un test d'ADN pour le gène X fragile (FMR1) qui peut être prescrit par tout médecin, y compris les généticiens.

Pour plus d'information consulter le site "www.fragilex.eu"

Nous contacter

Belgique



Association Syndrome X-fragile
Section de l'asbl AFRaHM
Rue Nouveau Monde, 59
B-4910 THEUX

Tél.: +32 (0)87 / 54 25 02 | GSM: +32 (0)478 / 41 66 32
E-mail: info@x-fragile.be
www.x-fragile.be

France



Association Nationale du Syndrome X Fragile "Le Goëland"
Capucines 2, les fleurs
F-61100 FLERS | Tél.: +33 (0)2.33.64.95.17
E-mail: xfragoel@aol.com
www.xfra.org



MOSAÏQUES, Association des "X Fragile"
28 avenue Gambetta | F-92270 Bois-Colombes
Tél.: +33 (0)1 47 60 24 99
E-mail: mosaïques@xfragile.org
www.xfragile.org

Suisse



LE CRISTAL

Association suisse du Syndrome de l'X fragile
40 route de Chêne | CH-1208 Genève
Tél.: +41 (0)21 312 25 56
E-mail: contact@lecrystal-ch.net
www.lecrystal-ch.net



Association X Fragile
Rue des Molettes 24 | CH-1627 VAULRUZ
Tél.: +41 21 / 907 29 51
GSM: +41 78 / 949 04 79
E-mail: c_ecuyer@hotmail.com
www.x-fragile.ch

IOP

Insuffisance ovarienne précoce liée au X fragile

Information pour les familles et les professionnels



Une information en collaboration avec le réseau européen des associations X fragile

Nous remercions tout particulièrement l'association américaine "The National Fragile X Foundation" pour sa contribution à l'élaboration de cette brochure ainsi que les familles X fragile visibles sur les illustrations et leur photograph: Gavin Anderson. Cette brochure est le fruit de la coopération entre les associations réunies au sein du réseau européen des associations X fragile, www.fragilex.eu | D'autres exemplaires sont disponibles gratuitement.

Qu'est-ce que l'X fragile?

L'X fragile est un ensemble de symptômes associés au gène X fragile situé sur le chromosome X. Le gène X fragile (aussi connu sous son nom scientifique «FMR1») peut être normal, mais il peut également présenter une «prémuation» ou une «mutation complète». Quand une prémuation ou une mutation complète sont présentes il en résulte un ensemble de symptômes (une condition) liés à l'X Fragile, ce qui inclut:

■ Le syndrome de l'X Fragile (FXS):

Une condition transmise par hérédité avec effet sur le développement intellectuel, comportemental et social, qui peut survenir autant chez les hommes que les femmes qui ont un gène FMR1 complètement muté;

■ L'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile (FXPOI):

Une condition portant sur le fonctionnement des ovaires et qui peut conduire à l'infertilité et la ménopause précoce. Elle affecte quelques femmes adultes porteuses d'un gène FMR1 prémuté. Ces personnes sont appelées «porteuses»;

■ L'ataxie cérébelleuse liée à l'X fragile (FXTAS):

Une condition neurologique au développement tardif (plus de 50 ans) avec pour effet des problèmes de tremblements, de mémoire et d'équilibre. Elle apparaît chez certains adultes assez âgés (plus spécifiquement masculins) qui ont un gène FMR1 prémuté.

Le gène FMR1

Le gène FMR1 peut subir plusieurs transformations à l'origine des différentes conditions X Fragile. Ces changements portent sur une partie de l'ADN appelée répétition de CGG (triplets). Jusqu'à 54 répétitions de triplets le gène FMR1 est caractérisé comme normal. De 55 à 200 répétitions de triplets provoquent une prémuation, et une mutation complète à partir de 200 répétitions.

Insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile (FXPOI) et ménopause précoce (POF)

L'insuffisance ovarienne précoce résulte en un fonctionnement anormal ou réduit des ovaires qui peut mener à une infertilité ou à une fertilité réduite, à des cycles menstruels irréguliers ou faisant défaut, à une ménopause précoce (POF) ou à des taux d'hormones anormaux (FSH). La ménopause précoce est définie par l'arrêt des règles avant l'âge de 40 ans, c'est la manifestation la plus sévère de l'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile. Les femmes non porteuses de l'X fragile peuvent également souffrir d'une insuffisance ovarienne précoce ou d'une ménopause précoce mais pour d'autres raisons que l'X fragile.

Insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile et ménopause

Même si certains symptômes de l'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile ressemblent à ceux de la ménopause (tels les bouffées de chaleur et la sécheresse vaginale), il ne s'agit pas d'une ménopause pour deux raisons majeures:

- Les femmes atteintes d'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile peuvent occasionnellement être enceintes car leurs ovaires peuvent libérer des ovules. Une femme ménopausée ne peut être enceinte car ses ovaires ont cessé toute production d'ovules ;
- Les femmes atteintes d'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile peuvent connaître un retour de cycles menstruels, pas les femmes ménopausées.



Facteurs de risques

Des études montrent que plus ou moins 20 à 25 pour cent des femmes porteuses d'une prémuation X fragile sont atteintes d'insuffisance ovarienne précoce. Par ailleurs:

- Les femmes porteuses d'une prémuation sont ménopausées en moyenne cinq ans plus tôt que les non porteuses;
- Du fait des niveaux d'hormones réduits dus à l'insuffisance ovarienne précoce, le risque de survenance d'ostéoporose est plus rapide chez les femmes atteintes que chez les autres;
- Les femmes prémutées ne peuvent pas présumer une réduction ou une absence de fertilité, elles doivent donc prendre des mesures de contraception si elles veulent éviter une grossesse;
- Les femmes porteuses d'une prémuation courent un risque élevé d'avoir des enfants atteints du syndrome de l'X fragile qui peut entraîner un retard mental et comportemental à des degrés variables de sévérité (voir "www.fragilex.eu");
- Il se pourrait qu'une femme prémutée développe un FXTAS (beaucoup plus fréquent chez l'homme). Dans l'état actuel des connaissances, le risque chez la femme semble réduit;
- Les membres de la famille des porteurs peuvent aussi être prémutés. Dans ce cas, ils courent les mêmes risques que ceux décrits ci-dessus.