

Mode de transmission et tests diagnostiques

- 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 (sans exception) 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.
- Pour beaucoup d'hommes adultes atteints de FXTAS le diagnostic a été posé après qu'un de leurs petits-enfants ou un autre parent ont reçu un diagnostic de syndrome de l'X fragile ou de porteur de la FMR1.

Tout membre d'une famille où des cas de mutation complète ou de prémutation ont été décelés devrait envisager un test d'ADN pour dépister le gène de l'X fragile (FMR1). Ce test peut être prescrit par tout médecin, y compris les généticiens.

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 leurs photographes: Sarah Robinson et 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

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: mosaiques@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

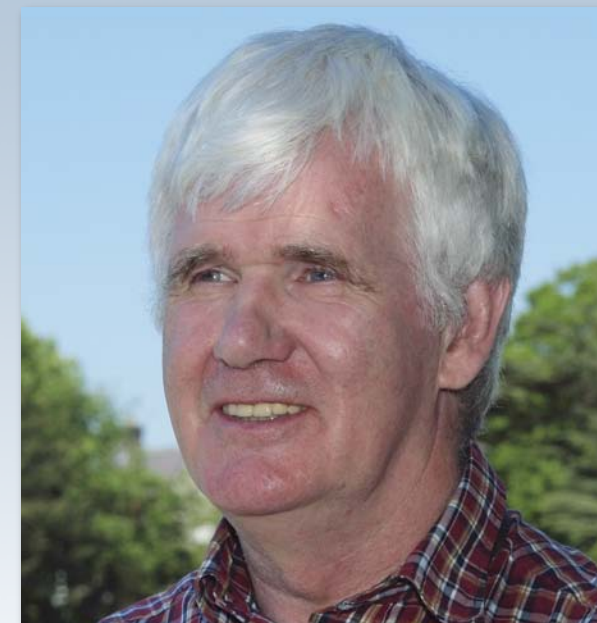


Association X Fragile
Rue des Molettes 24 | CH-1627 VAULRUZ
Tél.: +41 21 / 907 29 51
GSM: +41 78 / 949 04 79
E-mail: c_ecuyer@hotmail.com
www.x-fragile.ch

FXTAS

Ataxie cérébelleuse liée au X fragile

Information pour les personnes concernées, leurs familles et les professionnels



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

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):

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.

Symptômes et diagnostic de l'ataxie cérébelleuse

L'ataxie cérébelleuse liée à l'X fragile apparaît entre l'âge de 50 et 80 ans. Les symptômes observés par les membres de la famille (mais souvent attribués à l'âge) comprennent:

- le tremblement intentionnel qui se manifeste quand on tend la main pour prendre ou verser ;
- des problèmes d'équilibre (ataxie) causant une démarche titubante avec des chutes fréquentes ;
- une rigidité aux extrémités (neuropathie) ;
- une instabilité d'humeur, de l'irritabilité et d'autres changements de personnalité ;
- des problèmes de mémoire court terme et un déclin intellectuel graduel.

Le diagnostic du FXTAS est basé sur:

1. un examen neurologique sur les signes décrits ci-dessus
2. un test positif de porteur de la prémuation FMR1
3. des résultats d'une IRM correspondant au FXTAS tels les lésions de la matière blanche dans le cerveau ou une atrophie généralisée du cerveau.

Les personnes atteintes de FXTAS sont souvent mal diagnostiquées par confusion avec d'autres maladies comme la maladie de Parkinson, la maladie d'Alzheimer, la démence, un AVC ou une neuropathie périphérique. Toute personne présentant un des symptômes décrits ci-dessus devrait contacter son médecin et demander un examen par un neurologue. Quelques neurologues pourraient ne pas encore être informés de ce syndrome décrit depuis peu (en 2001), mais ils peuvent trouver des renseignements sur "www.fragilex.eu"

Evolution et facteurs de risques

Le FXTAS est une maladie évolutive débutant souvent par des symptômes légers qui s'aggravent avec le temps. L'évolution de la maladie peut varier fortement d'un individu à l'autre. Beaucoup se portent bien pendant des années ou des dizaines d'années jusqu'au jour où il devient difficile d'exécuter des tâches de la vie quotidienne et de marcher sans assistance.

Certains individus ne présentent qu'une ataxie et/ou un tremblement essentiel et ne développent jamais de troubles psychiatriques ou cognitifs.

Les hommes porteurs d'une prémuation X Fragile risquent de développer un FXTAS à partir de l'âge de 50 ans. Cette maladie n'a pas encore été décrite chez les individus avec une mutation complète. Elle atteint plus fréquemment et plus sévèrement les porteurs masculins. Des spécialistes estiment qu'un tiers des hommes porteurs développeront le syndrome, toutefois les travaux de recherche sont toujours en cours dans ce domaine.

Il n'existe actuellement pas de remède au FXTAS mais les symptômes peuvent être traités afin de réduire leur progression et leur sévérité. Des médicaments peuvent être prescrits pour traiter le tremblement et les composantes psychiatriques et physiques. Psychomotricité, kinésithérapie et assistance psychologique peuvent aussi apporter un soulagement.

