

Importance d'un diagnostic précoce

Un dépistage du syndrome du X fragile via un test ADN devrait être prescrit dans tous les cas inexplicables de déficience intellectuelle, de retard de langage, de TDAH, d'autisme ou de troubles de l'apprentissage.

Un **diagnostic précoce** permet non seulement à l'enfant concerné de bénéficier le plus tôt possible d'un accompagnement adapté afin de favoriser au mieux son développement, mais aussi à sa famille d'être conseillée au mieux sur le plan génétique. La maladie étant héréditaire, il est en effet important que les membres d'une famille où un cas de mutation complète ou de prémutation a été diagnostiqué puissent envisager un test ADN afin de dépister une atteinte éventuelle, leur risque d'être porteur étant évidemment supérieur à celui de la population normale.

Tout médecin peut prescrire une prise de sang en vue de ce test ADN qui doit nécessairement être effectué dans un centre de génétique. Un test en vue d'un diagnostic prénatal peut être prescrit à partir de la 10ème semaine de la grossesse.

Prise en charge et traitement

Aucun traitement n'est actuellement disponible pour guérir le syndrome du X fragile, qui demande une **prise en charge multidisciplinaire** (kinésithérapie, psychomotricité, logopédie, ergothérapie, ...) et socio-éducative adaptée, le cas échéant, mais pas toujours, dans l'enseignement spécial. Une **guidance psychologique** de la famille pourra être utile pendant les premières années.

Divers médicaments peuvent toutefois être prescrits, toujours après consultation d'un médecin spécialisé connaissant bien le syndrome, afin d'atténuer les manifestations d'hyperactivité, d'anxiété ou d'épilepsie.

Les affections liées au gène FMR1

Lorsque le gène FMR1 présente une anomalie liée au syndrome de l'X fragile, il peut être responsable de signes cliniques classés en fonction du type d'anomalie (prémuation ou mutation complète) :

- ◆ le **syndrome du X fragile** (FXS en anglais), objet du présent dépliant ,
- ◆ l'**insuffisance ovarienne précoce**, liée à la prémuation du X fragile (FXPOI en anglais),
- ◆ le **syndrome du tremblement-ataxie** lié à la prémuation du X fragile (FXTAS en anglais).

POUR PLUS D'INFORMATIONS :

consultez notre site internet :

www.x-fragile.be

* * *

Besoin d'aide ? Contactez-nous :

Association X fragile Belgique

Pachis du Capitaine 4
1457 Tourinnes-Saint-Lambert

info@x-fragile.be



Version 2014.3

Mieux connaître le Syndrome du X fragile

Information destinée aux professionnels et
aux familles concernées



Association X fragile Belgique,
section de l'AFrAHM
(Association Francophone d'Aide
aux Handicapés Mentaux)



Le syndrome en bref

Le syndrome du X fragile est une **maladie rare**, la **première** cause de retard mental **héréditaire** et, après la trisomie 21, la deuxième cause génétique de déficience intellectuelle.

Il est présent en moyenne chez un garçon sur 3600 et une fille sur 6000 environ.

L'origine du syndrome du X fragile : une anomalie du gène FMR1

Les gènes, qui composent notre ADN, utilisent un alphabet composé de 4 lettres ; A, C, G et T. Une région spécifique du gène FMR1, situé sur le chromosome X, comporte normalement moins de 45 répétitions du triplet CGG. Dans le syndrome de l'X fragile, ce nombre est nettement plus important :

- ◆ entre 55 et 200 répétitions du triplet CGG, on parle d'une prémutation ;
- ◆ au-delà de 200 répétitions, on parle de mutation complète : dans ce cas, le chromosome X présente une cassure visible au microscope, une zone fragile, d'où le nom donné au syndrome.

Dans le cas d'une mutation complète, le nombre excessif de répétitions de ce triplet CGG rend le message de l'ADN incompréhensible. La production de la protéine FMRP nécessaire au développement des neurones est bloquée, ce qui entraîne des retards dans le développement intellectuel de l'individu concerné. Et la manifestation de tous les symptômes de la maladie.

Mode de transmission

- ◆ Les hommes porteurs d'une prémutation du gène FMR1 transmettent toujours la prémutation à leurs filles, mais non à leurs fils.
- ◆ Les femmes porteuses d'une prémutation sont susceptibles de ne rien transmettre ou de transmettre soit la prémutation, soit une mutation complète à leurs enfants des deux sexes. La probabilité de transmission de la mutation complète augmente avec le nombre de répétitions du triplet CGG chez la mère.

Comment reconnaître une personne atteinte du syndrome du X fragile ?

Doivent attirer l'attention :

- ◆ un retard de développement psychomoteur et intellectuel,
- ◆ des troubles déficitaires de l'attention et de l'hyperactivité (TDAH),
- ◆ des troubles du langage,
- ◆ des troubles de comportement,
- ◆ des difficultés dans les relations sociales.

Les bébés X fragile présentent en outre peu de symptômes : hypotonie, retard psychomoteur, retard de langage, troubles du sommeil, reflux gastro-œsophagien, otites à répétition, battements des mains, ...

Les enfants X fragile peuvent présenter les symptômes suivants : retard de langage, signes autistiques, hyperactivité, anxiété, mouvements stéréotypiques (flapping), automutilation, otites à répétition, épilepsie, déficience intellectuelle, ...

Les adultes peuvent présenter aussi des difficultés dans les relations sociales, notamment par des attitudes d'évitement du contact oculaire ou physique, des difficultés dans la maîtrise de soi, ...

Caractéristiques physiques

Les personnes atteintes ont aussi fréquemment, mais pas nécessairement, plusieurs des caractéristiques physiques suivantes :

- ◆ un visage allongé avec un front proéminent,
- ◆ des oreilles grandes et proéminentes,
- ◆ une augmentation anormale du volume des testicules (macroorchidie) à la puberté,
- ◆ un affaissement plantaire (pieds plats),
- ◆ un strabisme,
- ◆ un souffle cardiaque,
- ◆ des troubles de l'alimentation,
- ◆ une faiblesse musculaire (hypotonie),
- ◆ des convulsions (épilepsies),
- ◆ une hernie inguinale,
- ◆ des mouvements oscillatoires saccadés des yeux (nystagmus).

Les jeunes enfants peuvent cependant ne présenter aucune de ces caractéristiques physiques, qui n'apparaissent souvent qu'à l'adolescence. Il est donc difficile de se baser sur ces éléments pour faire un diagnostic.

Développement psychomoteur

Les enfants atteints du syndrome du X fragile s'assoient, se tiennent debout, marchent et sont propres plus tard que les autres enfants.

Développement intellectuel

Les enfants atteints du syndrome du X fragile présentent un retard de développement intellectuel pouvant engendrer un handicap mental allant de léger à sévère, spécialement chez les garçons.

Les filles présentent plus souvent un « handicap invisible » se traduisant par de la timidité, de l'anxiété, un retard scolaire surtout en mathématiques et des difficultés de communication et d'abstraction.

Développement du langage

Les enfants atteints du syndrome du X fragile commencent à parler plus tard que les autres enfants (parfois même après 4 ans).

Leur manière de parler est caractéristique :

- ◆ répétition des mêmes mots et des mêmes phrases (persévération, palilalie),
- ◆ répétition des derniers mots entendus (écholalie),
- ◆ difficultés d'articulation,
- ◆ élocution rapide, voire saccadée, les rendant souvent difficiles à comprendre.

* * *

En définitive, seul un test ADN (voir au verso) peut confirmer, ou infirmer, une suspicion de la maladie.