

Le diagnostic du syndrome X-fragile

Le diagnostic du syndrome X fragile est réalisé par une simple prise de sang, de préférence dans un **Centre de Génétique**, et par la "lecture" de l'ADN.

Mutation complète et prémutation

La prémutation est un stade intermédiaire de la mutation complète du syndrome X-fragile qui est déterminé lors de la "lecture" de l'ADN par le nombre de répétitions du *triplet CCG*.

⇒ Une personne, avec un nombre de répétitions de ce triplet CGG compris entre +/- 30 et 54, n'est pas atteinte du syndrome X-fragile.

⇒ Une personne avec un nombre de répétitions inférieur à 200 et supérieur à 54 est dans une situation de **prémuration du syndrome X fragile**.

⇒ Une femme, **ayant une prémuration** avec un nombre de répétitions CGG inférieur à 90 ou une mutation complète avec un nombre de répétition supérieur à 200, présente un risque extrême d'avoir un enfant avec mutation complète atteint du syndrome X fragile.

⇒ Une femme, ayant **une prémuration** avec un nombre de répétitions CGG supérieur à 90, présente un risque extrême d'avoir un enfant atteint du syndrome X fragile avec une mutation complète.

⇒ Une femme, ayant une **mutation complète** avec un nombre de répétition CGG supérieur à 200, présente un risque extrême d'avoir un enfant atteint du syndrome X-fragile avec mutation complète.

⇒ Une personne avec un nombre de répétitions CGG supérieur à 300, présente une **pleine mutation** du syndrome X fragile.

⇒ Les personnes qui présente une **prémuration X fragile** peuvent présenter des symptômes liés au syndrome ou aucun de ceux-ci. Ces personnes auront une scolarité ordinaire et peu ou pas de problèmes de comportement. **Toutefois, ces personnes devraient recevoir un Conseil Génétique.**

⇒ **La majorité des garçons** atteints par le syndrome X fragile ont un handicap mental de modéré à sévère.

⇒ **Une minorité des filles** atteintes par le syndrome X fragile risquent de développer un handicap mental modéré.

⇒ Les personnes, qui présentent un nombre de répétitions compris entre +/- 200 et 300, présenteront **une prémuration ou une mutation complète** du syndrome X fragile. des examens complémentaires seront nécessaires pour définir le type de mutation présente.

⇒ Une femme ayant **une prémuration** ou une mutation complète peut aussi avoir un enfant non atteint du syndrome X fragile si elle transmet son « X » sain.

Remarque importante: ces informations sont données à titre explicatif et elles doivent être redéfinies par un médecin spécialisé en génétique qui prodiguera le "**Conseil Génétique**" personnalisé.

Le Conseil Génétique : indispensable pour comprendre et envisager positivement l'avenir.

Les associations ont des contacts privilégiés avec les **Génétiiciens** et peuvent vous informer des possibilités sur le plan local, partout en Europe.

Les associations peuvent vous orienter vers des médecins spécialisés sur le syndrome X fragile et vous informer sur les **aides disponibles** en fonction de votre situation familiale.

Les **Services d'aide** proposent des conseils pour la prise en charge thérapeutique et vous aident dans les démarches administratives. *Consultez les associations pour obtenir les adresses de ceux-ci.*

Pour votre qualité de vie et la compréhension des incidences de ce syndrome X fragile, les associations vous invitent à consulter un médecin spécialisé en génétique pour recevoir le "**Conseil Génétique**".

Les Services d'Aide aux familles

Les pays d'Europe disposent de nombreux Services d'aide avec des professionnels pour aider les familles et orienter les actions pour développer les moyens adéquats pour une prise en charge précoce et efficace des personnes X fragile dans votre région.

A titre d'exemple, en Belgique, des Services d'aide accueillent les personnes et leur famille en fonction de l'âge des enfants dont un exemple ci-dessous en Belgique francophone, en **Wallonie (AWIPH)** et à **Bruxelles (PHARE)** :

- ▷ **SAP Service d'Aide Précoce** : 0 à 8 ans
- ▷ **SAI Service d'Aide à l'Intégration** : 6 à 20 ans **uniquement en Wallonie**
- ▷ **SAC Service d'Accompagnement** : plus de 18 ans **en Wallonie** et dès l'arrêt du SAP **en Région Bruxelles-Capitale**

Ces services peuvent :

- ⇒ Résoudre des problèmes administratifs ...
- ⇒ Proposer des thérapies adaptées en fonction des besoins du jeune et/ou de sa famille (y inclus les frères et sœurs) ;
- ⇒ Rechercher une école adaptée ;
- ⇒ Orienter vers des associations pour des activités adaptées, valorisantes et adaptées ;
- ⇒ Informer sur l'intégration sociale ou scolaire ;
- ⇒ Établir des bilans en psychomotricité, en logopédie et/ou généraux pour le dossier administratif et pour ajuster les prises en charge.

Association X fragile - Europe (ASBI)

<http://www.x-fragile.eu> et e-mail info@x-fragile.eu

Tél. : 00 32 (0) 478 41 66 32

Association X-fragile - Europe (asbl)

Des témoignages reçus et dans la littérature, les adultes avec X fragile sont décrits comme :

- ▷ généralement de bonne humeur ;
- ▷ autonomes malgré leur déficit intellectuel ;
- ▷ participant aux tâches d'entretien ;
- ▷ serviables envers tout le monde ;
- ▷ attentionnés avec les plus faibles ;
- ▷ socialement très bien intégrés ;
- ▷ apportant un soin particulier à leur apparence personnelle et à leur environnement ;
- ▷ capables d'une grande habileté pratique pour ce qui représente une utilité fonctionnelle connue et connue ...

Nous rappelons aussi l'importance du **Conseil Génétique** car la prémutation n'est pas sans incidence sur les autres membres de la famille.

- ⇒ **Syndrome X fragile** : il est connu comme étant le résultat principalement de la mutation complète ;
- ⇒ **Insuffisance ovarienne précoce liée au syndrome X fragile (FXPOI)** : une condition portant sur le fonctionnement des ovaires pouvant conduire à des difficultés de fertilité et vers la ménopause précoce. Elle affecte quelques femmes adultes porteuses d'un gène FMR1 prémuté. Ces personnes sont appelées « porteuses » ;
- ⇒ **Le tremblement et l'ataxie cérébelleuse liée au syndrome X fragile (FXTAS)** : une condition neurologique tardive (plus de 50 ans) avec 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.

Définition du syndrome X fragile

Il est la deuxième cause de handicap mental après la trisomie 21 et la première héréditaire. Il se caractérise par un phénotype comportemental typique et un retard dans l'acquisition du langage. Les enfants X fragile avant 6 ans peuvent être confondus avec des personnes autistes !

Le diagnostic "Syndrome X fragile" est fiable par son génotype, lecture de l'ADN, qui met en évidence une séquence anormalement longue du triplet "CGG". sur le gène FMR1 (*Fragile X Mental Retardation-1*).

Une prise en charge précoce permet une rééducation efficace et une intégration sociale.

Retard psychomoteur global

- ▷ Retard du langage (*voire jusqu'à 6 ans !*) ;
- ▷ Retard de l'apprentissage de la marche.

Points problématiques

- ⇒ Mémoire à court terme déficitaire ;
- ⇒ Grande sensibilité émotionnelle ;
- ⇒ Présences de traits autistiques (sans recevoir un diagnostic d'autisme) ;
- ⇒ Troubles de l'attention (TDAH) ;
- ⇒ Hyperactivité ;
- ⇒ Hyperlaxité musculaire ;
- ⇒ Otites répétitives (entre 3 et 8 ans) ;
- ⇒ Troubles du sommeil durant l'enfance.

Points positifs

- Sont généralement de bonne humeur ;
- Sont attentifs aux autres (*attentionnés*) ;
- Ont soin de leur personne et de leur environnement (une place pour chaque chose) ;
- Aiment rendre service (*serviabilité*) ;
- Ont une très bonne mémoire à long terme ;
- Ont une bonne mémoire photographique ;

Association X fragile - Europe

asbl 875.428.661



site : <http://www.x-fragile.eu>

e-mail : info@x-fragile.eu

Compte de l'asbl X fragile - Europe

IBAN : BE91 0882 3614 4976

BIC : GKCCBEBB

Adresse postale :

Association X fragile - Europe asbl

Rue Nouveau Monde 59 à B 4910 Theux

BELGIQUE

00 32 (0) 87 54 25 02

00 32 (0)478 41 66 32

<http://www.x-fragile.eu> ou mail info@x-fragile.eu

Groupe "**Frères & Sœurs**"

00 32 (0) 474 59 00 72

jennifer.compere@gmail.com