

Syndrome de l'X fragile

Par Houda Chikhaoui, psychomotricienne

D'origine génétique, le syndrome résulte d'une mutation du gène FMR 1 , situé sur la portion terminale du bras long du chromosome X .

Prévalence : Plus fréquent chez les garçons (1/4000) que chez les filles (1/7000) , il représente la deuxième cause de retard intellectuel d'origine chromosomique après la trisomie 21.

Il est à noter que le tableau clinique de ce syndrome associe , de façon variable, divers éléments qui, de manière générale, s'avèrent moins importants et marqués chez les filles que chez les garçons.

- **Signes ante et post –natal ?**

Ante-natal

L'examen de l'embryon et du fœtus porteur de la mutation complète ne diffèrent en rien d'embryons et de fœtus du même âge gestationnel.

Il n'existe aucun signe échographique suggérant l'existence d'un fœtus porteur d'un syndrome de l'X fragile. Dans les familles à haut risque, le diagnostic anténatal est possible par la technique de la PCR (Polymerase Chain Reaction) ou d'autre méthodes comme le Southern blot effectué par amniocentèse. [Attention le caryotype standard effectué pour le diagnostic de trisomie 21 ne permet pas de faire le diagnostic de syndrome de l'X fragile.]

Post-natal

A la naissance et contrairement à ce qu'il peut être observé dans d'autres syndromes génétiques , comme la trisomie 21 par exemple, le nouveau-né X fragile est normal quant au phénotype. Le diagnostic est rarement posé avant l'âge d'un an (→Des oreilles assez grandes et proéminentes peuvent néanmoins déjà être présentes dès les premiers mois de la vie).

D'habitude les premiers mois de vie sont sans particularité ; les bébés atteints du syndrome ont un bon contact social, le premier sourire apparaît à l'âge normal.

C'est entre la première année et la seconde qu'apparaissent généralement les « premiers signes » : anomalies, retards, troubles, différences...

- **Principaux symptômes dans l'X fragile**

Retard mental

Il est de degré variable, plus marqué chez les garçons avec des déficiences intellectuelles moyennes et profondes que chez les filles qui ont une déficience intellectuelle légère.

L'évolution de cette déficience se fait souvent vers l'aggravation à partir de la dixième année. On note des perturbations sur la mémoire à court terme.

Retard psychomoteur

On observe des enfants plus hypotoniques que d'autres présentant des difficultés de coordination, de précision et maîtrise du geste en motricité globale et motricité fine : enfants qui tardent dans l'acquisition de la station assise ou de la marche (vers 2ans, voire 3) ; manque d'aisance dans l'acte graphique ou les jeux de construction.

Anomalies morphologiques, physiques

Les dysmorphies faciales sont plus nettes chez les garçons et sont beaucoup plus visibles avec l'âge. Le plus souvent, on observe un allongement du visage, un front haut et proéminent, position fortement avancée du menton (prognathisme), épaissement des lèvres, base du nez plus large, macro-orchidisme (macro développement des testicules), faiblesse des muscles oculomoteurs (strabisme), hyperlaxité ligamentaire (responsable affaissement plantaire –pieds plats ; scoliose...).

Troubles du langage

Le développement du langage est presque toujours retardé. Là encore, les troubles sont variables :

- Erreurs de prononciations de phonèmes ou mots
- Anomalies et fluctuations du débit verbal (débit rapide mais hachuré avec du bégaiement)
- Changement de tonalité, raucité
- Echolalies : répétitions de mots ou phrases fréquentes
- Contenu pauvre

Troubles du comportement

L'hyperactivité est très fréquente ; elle s'observe aussi bien dans le milieu familial que dans le milieu scolaire : les enfants sont décrits comme sans repos, agissant impulsivement.

Les difficultés attentionnelles sont aussi récurrentes chez les personnes porteuses du syndrome.

Les mouvements stéréotypés, en particulier les battements des mains (flapping), les comportements d'auto agressivité tels que la morsure des mains, provoqués par la frustration ou l'excitation, sont retrouvés chez la moitié des sujets, enfants adolescents ou jeunes adultes ; les crises de colères également sont souvent observées.

Troubles des interactions sociales.

La pauvreté du contact oculaire est observée dans 90% des cas,et beaucoup manifestent de la timidité et des difficultés légères ou moyennes dans les interactions avec les personnes qui ne leur sont pas familières.

Il peut exister une extrême sensibilité à l'opinion des autres,une dépendance et une passivité.

Troubles émotionnels

L'anxiété est la plus fréquente, sous forme d'angoisse de séparation dans l'enfance et jusque dans l'adolescence ou de phobie sociale. Il existe aussi une dépressivité, une faible estime de soi. Les risques d'épisodes psychiatriques dépressifs et anxieux sont réels.

• X fragile et Autisme

Il y a bon nombre de similitudes entre la symptomatologie de l'X fragile et celle de l'autisme ; il est à noter que 5,4 % à 16% des autistes masculins sont identifiés porteurs du syndrome de l'X fragile.

On retrouve en effet chez les personnes X fragile une hypersensibilité (pour tous les sens) , un contact oculaire pauvre, un maniérisme gestuel, des bizarreries ,stéréotypies, une apparente timidité ,

crainte et des réactions intenses aux changements de l'environnement qui peuvent conduire à des troubles relationnels ; mais aussi des troubles communicationnels.
Il est donc important qu'un diagnostic différentiel soit possible au cours d'une évaluation précise.