



Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be



Suivez l'actualité du CHU
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !

Le syndrome de l'X-fragile



Service de génétique humaine

Maladie

Le syndrome de l'X- fragile est une maladie génétique rare provoquant une déficience intellectuelle, des troubles du comportement et des anomalies physiques d'intensité variable et souvent plus marquée chez les hommes. Cette maladie représente la cause la plus fréquente de retard mental héréditaire.

Prévalence

Dans les deux sexes, la prévalence est estimée pour la mutation complète à 1/2500. Une personne sur 4000 est symptomatique.

Aspects génétiques

Le syndrome de l' X-fragile est dû à une anomalie du gène FMR1 situé sur le chromosome X et consiste en une séquence de 3 bases répétée un nombre excessif de fois. En comparaison, pour la population normale (- de 50 répétitions); 50 répétitions et plus : une prémutation et plus de 200 répétitions : la mutation est complète). Ceci empêche le gène FMR1 (Fragile X Mental Retardation 1) de fabriquer la protéine FMRP importante pour la connexion des cellules nerveuses entre elles.

Le nombre de répétitions peut augmenter de génération en génération.

Le syndrome se transmet par le chromosome X : une femme atteinte a 50% de risque de le transmettre à ses enfants et un homme prémuté transmet sa prémutation à toutes ses filles et à aucun de ses fils.

Symptômes

En cas de mutation complète (plus de 200 répétitions) chez un homme :

- Déficience intellectuelle d'intensité modérée à sévère.
- Troubles du comportement, tels que anxiété, traits autistiques, hyperactivité, timidité excessive ou désinhibition.
- Symptômes physiques discrets : faciès allongé, oreilles décollées, hyperlaxité, macro-orchidie (volume testiculaire augmenté).
- Infertilité.

En cas de mutation complète chez les femmes (plus de 200 répétitions) la symptomatologie s'exprime par une déficience intellectuelle moins sévère que chez les hommes (chez 50% d'entre elles). 50% des femmes mutées n'ont pas de symptomatologie.

En cas de prémutation (de 50 à 199 répétitions) :

- Ménopause précoce chez 20 % des femmes.
- Risque de syndrome neurodégénératif FXTAS après 50 ans et préférentiellement chez les hommes s'exprimant par des tremblements et une ataxie cérébelleuse.

Diagnostic

Le diagnostic s'effectue au moyen d'une prise de sang chez tous les garçons présentant un retard mental. Les apparentés à risque peuvent être également dépistés par prise de sang. Un Diagnostic prénatal via amniocentèse ou un diagnostic préimplantatoire DPI (voir brochure DPI) peuvent être proposés.

Traitement

Il n'y a pas encore de traitement curatif connu à ce jour même si de nombreuses recherches scientifiques sont effectuées de par le monde entier. Actuellement, la prise en charge multidisciplinaire par orthophonie, psychomotricité, ergothérapie et scolarité adaptée améliorent la qualité de vie et le développement des enfants atteints.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman

Service de Génétique humaine

Domaine universitaire du Sart Tilman, B35

4000 Liège

Secrétariat : 04 366 71 24

Prise de rendez-vous : 04 242 52 52

http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

Association Syndrome X-Fragile (Section de l'AFrHAM asbl)

Adresse: rue Nouveau Monde, 59 - 4910 Theux

Tél.: 087/54.25.02 (le soir et le week-end)

E-mail: ass.x.fragile@skynet.be

Site internet: www.x-fragile.be

Personne de contact: Jean-Marc COMPERE: 0474/59.00.72 ou jen84@skynet.be