

Le syndrome de l'X fragile

est une maladie génétique potentiellement héréditaire qui touche un garçon sur 4000 et une fille sur 7000. Elle représente la deuxième cause de retard mental après la trisomie 21.

La moyenne d'âge du diagnostic est de 4 ans dans la communauté européenne.

TRANSMISSION GENETIQUE

Bien qu'on ne connaisse pas encore tout de cette maladie (les recherches se poursuivent), on sait aujourd'hui qu'elle est due à une anomalie située sur le chromosome X, celui-ci étant un chromosome sexuel (en effet nous possédons vingt-deux paires de chromosomes plus une paire de chromosomes sexuels XX pour une fille et XY pour un garçon). Dans cette anomalie, deux cas peuvent se présenter :

- *La pré-mutation* : la personne est « porteuse » et peut transmettre l'X Fragile à sa descendance.
- *La mutation complète* : la personne touchée a le syndrome de l'X fragile.

L'hérédité de ce syndrome est très complexe et il faut faire appel à un généticien pour le conseil génétique

Si vous connaissez, dans votre famille ou votre entourage, des enfants présentant un retard inexpliqué, pensez à l'X fragile et suggérez de faire des recherches génétiques. Il existe aujourd'hui un test fiable pour confirmer/infirmier ce diagnostic. Un test prénatal est également possible.

SIGNES CLINIQUES

• A la naissance

Le diagnostic est très difficile à faire en dehors d'un contexte familial. Le nourrisson présente parfois une hypotonie (tonus musculaire faible).

• Chez les jeunes enfants

Il faut y penser devant un sujet présentant :

- un retard des acquisitions, principalement du langage
- des troubles de l'attention et/ou des signes d'hyperactivité
- certaines manies, comme battre des mains.

• En grandissant

Le retard des acquisitions devient plus important que les troubles du comportement. Ce sont des hommes volontiers angoissés et leur langage est très rapide et saccadé. La macroorchidie (testicules plus grands que la moyenne), classique dans le syndrome, apparaît à la puberté.

• A l'âge adulte

Le problème principal est celui du retard intellectuel. Il peut être de degré très variable d'une personne à l'autre.

• Chez la fille

Les troubles sont le plus souvent atténués. Le diagnostic peut être évoqué devant une instabilité psychomotrice, des difficultés de communication ou des difficultés scolaires.

Tous ces signes, tant chez le garçon que chez la fille, sont extrêmement variables d'une personne et d'une famille à l'autre. Le diagnostic clinique est parfois très difficile à faire et nécessite de faire appel à des spécialistes, comme par ex. un généticien.



LE CRISTAL

vos coordonnées :

Nom.....

Prénom.....

No...Rue.....

Code postal.....Localité.....

Téléphone.....

E-mail.....

- Je verse un don pour aider l'association
- J'adhère à l'association en tant que :
 - Famille d'enfant(s) X fragile
 - Ami
 - Professionnel

Cotisation annuelle CHF 50.-

Signature :

CCP 17-760766-4

Soutenez



LE CRISTAL

en retournant ce talon
avec votre don ou votre adhésion à
l'adresse suivante :

Chemin Auguste-Vilbert 9 D
CH-1218 GRAND-SACONNEX-Genève

CCP 17-760766-4

MERCI



Buts de l'association

- *Sensibiliser l'opinion au syndrome de l'X fragile*
- *Faciliter les échanges d'expérience, de connaissances, d'informations et leur mise à jour*
- *Encourager la formation, favoriser la collaboration sur le terrain entre les différents partenaires*
- *Etre en mesure d'accompagner, de soutenir de la manière la plus adéquate possible les personnes concernées par un syndrome de l'X fragile.*

« La seule différence avec vous autres, la seule et unique différence est qu'ils ont commencé à comprendre ce qu'ils sont vraiment et qu'ils ont commencé à mettre en œuvre les moyens que la nature leur a accordés ». R. Bach (Le Goéland)

L'association « LE CRISTAL » a pour partenaire « LE GOELAND », association nationale française du Syndrome de l'X fragile.



LE CRISTAL

*Association suisse
du syndrome de l'X fragile*

*Maladie génétique
1^{ère} cause de retard mental héréditaire*

*Chemin Auguste-Vilbert 9 D
CH-1218 GRAND-SACONNEX-Genève
Tél. +41 22 788 05 61*

*E-mail : contact@lecrystal-ch.net
Internet : www.lecrystal-ch.net*