

## Corps du texte

- 1. [Ou'est-ce que le syndrome de l'X fragile?](#)
- 2. [Pourquoi ?](#)
- 3. [Quels symptômes et quelles conséquences ?](#)
- 4. [Quelques chiffres](#)
- 5. [Traitement](#)
- 6. [Conséquences sur la vie scolaire](#)
- 7. [Quand faire attention ?](#)
- 8. [Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?](#)
- 9. [L'avenir](#)

## Qu'est-ce que le syndrome de l'X fragile?

Le syndrome de l'X-Fragile est la première cause de retard mental héréditaire. Ce syndrome se manifeste surtout chez les garçons par un retard mental en général modéré et par des troubles du comportement. Le syndrome de l'X fragile peut se manifester aussi chez les filles de façon plus discrète.

Son nom vient de la présence d'un site fragile situé sur le chromosome X responsable de la pathologie. La première description clinique date de 1943 par les Docteurs Martin et Bell. Le site fragile sur le chromosome X, lieu de l'anomalie génétique, a été décrit par le Docteur Lubs en 1969, et le mécanisme moléculaire identifié en 1991 par l'équipe du Professeur Mandel.

## Pourquoi ?

Le syndrome de l'X fragile résulte d'une répétition d'un petit fragment de la chaîne d'ADN en un point précis d'un chromosome X, qui s'amplifie au fil des générations, ce qui le fragilise. Cette anomalie génétique évolue progressivement d'un état appelé « pré-muté » à un état de « mutation complète ». Les porteurs de la pré-mutation n'ont pas de signes apparents dans l'enfance.

La pré-mutation reste stable en cas de transmission par le père. La mutation complète apparaît lors de la transmission par une mère pré-mutée à ses enfants ; elle provoque l'inactivation d'un gène (FMR1) entraînant l'absence d'une protéine qui intervient dans le cerveau (FMRP). Plusieurs enfants d'une même fratrie peuvent être atteints du syndrome. La mutation s'exprime en règle générale davantage chez le garçon qui n'a qu'un X (XY) que chez la fille (XX) qui a un deuxième X normal par le père.

## Quels symptômes et quelles conséquences ?

Le tableau classique décrit chez le garçon est en fait très variable ; chez de rares enfants, il peut se résumer à des troubles des apprentissages sans déficience intellectuelle.

### 1. On décrit **chez le garçon** :

## X fragile (Syndrome de l')

Publié sur le site Tous à l'école (<http://tousalecole.fr>)

---

o Parfois un certain retard moteur dû à une hypotonie, un retard de la marche modéré qui passe souvent inaperçu.

o Une croissance du périmètre crânien normale ou augmentée (macrocrânie). Des aspects particuliers du visage décrits par Martin-Bell sont plus nets chez le grand enfant (grand front, visage allongé, yeux cernés, mâchoire allongée, grandes oreilles...).

o Vers 3-4 ans, un **retard de langage** et une **agitation motrice** font classiquement évoquer le diagnostic. Les premiers signes d'alerte peuvent être :

- Un retard massif de parole et de langage (cf. fiche dysphasie)
- Une **hyperactivité, un déficit de l'attention, et une impulsivité** fréquente et gênante (cf. fiche TDAH)
- Des **troubles du comportement exacerbés lors des interactions sociales**, avec des difficultés du contact oeil à oeil fréquentes et persistantes, qui donnent un évitement du regard. Parfois des activités stéréotypées d'allure autistiques : battements des mains, excitation motrice, cris, auto-agressivité (agressivité dirigée contre soi-même), voire hétéro-agressivité (agressivité dirigée contre les autres), signes d'anxiété. Ces accès peuvent survenir aux premiers contacts, ou être déclenchés par les émotions, les surprises ou une hyper-réactivité sensorielle (bruits, contact...). Cependant, en relation à deux, en situation sécurisante, on constate souvent des interactions de qualité. Une minorité d'enfants répond aux critères de l'autisme/troubles envahissants du développement (8 à 15 %).

o Au cours de l'évolution, la **déficiência intellectuelle** est plus souvent modérée que sévère. Le profil cognitif des enfants avec X fragile est particulier, avec des compétences variables selon les domaines (bilan neuropsychologique, cf. fiche correspondante) :

- Le trouble du langage est caractérisé par un rythme précipité de la parole et des difficultés de prononciation. Après une période d'écholalie (répétition systématique de la fin des phrases), il peut y avoir des répétitions inlassables, des interjections, une certaine difficulté à s'exprimer de façon efficace dans les échanges et à utiliser le contexte (difficulté pragmatique). Le vocabulaire est relativement préservé et la compréhension du langage meilleure que l'expression.
- Les tâches de raisonnement qui nécessitent un traitement séquentiel et de l'attention sont particulièrement difficiles pour ces enfants. Ils sont aidés par un support visuel.
- Parfois, des difficultés praxiques provoquent des troubles du graphisme, de l'écriture, du calcul, et de l'organisation visuo-spatiale (cf. fiche dyspraxie).
- Sur le plan des capacités mnésiques, la mémoire de travail visuelle est plus efficace que la mémoire verbale. La mémoire à long terme constitue un atout avec l'appui d'indices (mémoire épisodique).
- Sur le plan du comportement, la **difficulté de contact oculaire** direct persiste. Elle peut être respectée en passant par le truchement de l'ordinateur par exemple, qui permet à l'enfant de ne pas avoir de contact oculaire direct avec l'enseignant.

o Il faut dépister les surhandicaps éventuels afin de les traiter tôt :

- Troubles de la vue : strabisme fréquent, myopie et astigmatisme
- **Perte auditive fréquente** liée à la répétition d'otites, qui aggrave les troubles du langage et les difficultés d'attention
- Epilepsie chez environ 20 % des enfants, souvent vers 4-5 ans, avec des crises partielles ou généralisées peu fréquentes, sensibles au traitement
- Hyperlaxité ligamentaire, pouvant entraîner des pieds plats, ou une scoliose
- Souffle cardiaque à l'adolescence, pouvant révéler une petite malformation : le prolapsus valvulaire mitral, bénin et sans conséquence.

2. **Chez les filles**, la pathologie s'exprime de manière plus atténuée et le diagnostic en est beaucoup plus difficile. Dans la moitié des cas environ, il

n'existe aucun signe apparent.

- Lorsque l'efficacité intellectuelle est proche de la moyenne (QI 70-75), les difficultés se révèlent classiquement en école élémentaire, avec une **dissociation fréquente entre des troubles du calcul et un langage écrit correct, associés parfois à des difficultés de mémoire verbale, des difficultés praxiques, et des difficultés exécutives** (voir la fiche « troubles des fonctions exécutives »).

- Les troubles du comportement et de la relation se manifestent le plus souvent par une **timidité, une inhibition fréquente, une anxiété et des difficultés dans les relations sociales** qui demandent à être reconnues et prises en compte. Des troubles psychologiques plus sévères (dépression, TOC) peuvent parfois être présents.

Le diagnostic est encore parfois tardif chez le garçon et trop souvent méconnu chez la fille. Le diagnostic d'X fragile ne prédit ni le développement cognitif ni le comportement, mais il doit rendre vigilant à certaines difficultés et à leur prise en charge. Le diagnostic est important pour le jeune, pour ses parents et pour l'ensemble de la famille (possibilité de conseil génétique familial).

## Quelques chiffres

Le syndrome de l'X fragile est la première cause de retard mental héréditaire et la deuxième cause de retard mental d'origine génétique après la trisomie 21. Il touche un garçon sur 5 000 et une fille sur 9 000 environ.

## Traitement

Il n'existe pas de traitement spécifique curatif.

La prise en charge est individuelle, adaptée aux troubles cognitifs et au profil comportemental et émotif que présente l'enfant. Elle accompagne le diagnostic et doit être précoce et multidisciplinaire incluant des volets médicaux, éducatifs, psychologiques et sociaux, le plus souvent dans des structures médico-sociales pluri-disciplinaires. L'insertion sociale et le pronostic sont alors nettement améliorés.

La rééducation en orthophonie des troubles de parole et langage doit être débutée de façon précoce et poursuivie longtemps. La rééducation inclut également la psychomotricité (motricité globale, motricité fine, relation aux autres) et l'ergothérapie pour faciliter les apprentissages et l'autonomie de vie quotidienne.

Un soutien psychologique régulier est en règle générale très important pour l'enfant atteint de l'X fragile et sa famille.

Des traitements médicamenteux sont parfois prescrits pour améliorer l'attention et diminuer l'hyperactivité, et pour permettre un meilleur contrôle des émotions.

Les troubles de la vision et de l'audition doivent être recherchés systématiquement, traités et suivis, pour éviter tout surhandicap. A l'adolescence, une surveillance orthopédique (pieds plats, cypho-scoliose) et une surveillance cardiaque (prolapsus mitral bénin) sont instaurées.

## Conséquences sur la vie scolaire

Dès l'école maternelle, **les garçons** atteints du syndrome de l'X-Fragile ont souvent des difficultés scolaires de par le retard de langage et les

troubles du comportement. Le risque principal est de sous estimer leurs capacités réelles en raison de leurs comportements (hyperactivité, distractibilité, rapports complexes aux autres, difficulté à gérer émotions et situations nouvelles...) qui entravent l'exploitation optimale de leurs capacités cognitives. Ils sont aidés par l'adaptation du cadre, par l'aménagement pédagogique et par une aide humaine (auxiliaire de vie scolaire) pour faciliter la communication avec les autres, préparer les changements, répéter les consignes, et accompagner la réalisation des activités. Par la suite, certains poursuivent une scolarité normale, le plus souvent avec l'aide d'un accompagnant d'élève en situation de handicap (AESH), mais dans la forme classique beaucoup se voient proposer un dispositif d'intégration type Ulis (Unité localisée d'inclusion scolaire), ou une orientation vers un établissement spécialisé.

L'acquisition de la lecture est souvent difficile, parfois limitée à la reconnaissance des mots. Certains enfants ont cependant un niveau de lecture correct parfois meilleur que ne le laisserait penser le niveau d'efficacité intellectuelle globale. Par contre, les mathématiques constituent souvent un domaine très problématique. Les activités qui sollicitent les compétences visuo-spatiales et praxiques peuvent être difficiles à réaliser.

**Les filles** ont un parcours scolaire à la limite de la normale, néanmoins freiné par des difficultés pour les mathématiques, les capacités spatiales et des troubles de l'attention. Leurs difficultés de communication dans les interactions sociales peuvent être pénalisantes.

La pratique du sport est le plus souvent autorisée, la maladresse motrice générale ne doit pas être un frein. Les problèmes orthopédiques observés ne sont pas une contre-indication à la pratique sportive dans la grande majorité des cas.

En cas d'épilepsie, un PAI définira les précautions à prendre et la conduite à tenir en cas de crises (en règle peu fréquentes, et qui disparaissent souvent à l'adolescence).

## Quand faire attention ?

Il faut être vigilant au moment des changements pour les anticiper : préparer par exemple l'entrée en maternelle par des visites, et des explications, puis anticiper les changements en cours d'année (activités nouvelles, sorties), favoriser un cadre ritualisé.

Repérer les situations qui "débordent" le jeune, éviter les facteurs déstabilisants (bruits, contacts..), respecter le contact visuel indirect, faciliter l'expression du jeune par des questions fermées à réponse oui/non tant que le langage expressif n'est pas encore assez développé, donner une organisation structurée et répétitive au cadre et aux activités.

## Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Il est nécessaire pour ces enfants d'établir un **Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)**, qui sera régulièrement évalué par l'équipe de suivi réunie par l'enseignant référent : parents, équipe éducative, équipe médicale et para-médicale. La réussite en milieu scolaire ordinaire dépend beaucoup de la capacité d'encadrement, d'aménagement et de soutien face aux troubles cognitifs et comportementaux de l'enfant. Le PPS précisera :

- les aménagements pour faciliter l'attention : place à l'écart du bruit et du passage, limiter les sources de distractions, éviter les situations déstabilisantes, passer par les intérêts de l'enfant ;
- l'aide humaine avec l'AESH : instaurer des routines et des activités de transition pour réduire l'anxiété générée par de nouvelles activités, fractionner les activités par des pauses, accompagner le besoin parfois compulsif de terminer une activité... ;
- les aménagements matériels : supports visuels à favoriser, matériel pédagogique adapté si troubles de motricité fine (ordinateur) ;
- les temps scolaires aménagés pour faciliter les rééducations et diminuer la fatigue.

### L'avenir

A l'âge adulte, les hommes atteints du syndrome de l'X fragile classique gardent souvent des difficultés et rares sont ceux qui parviennent à être totalement autonomes. Néanmoins, ils peuvent avoir accès à des formations professionnelles adaptées, ou à l'apprentissage et au travail en milieu ordinaire ou protégé (Etablissement et service d'aide par le travail ESAT).

Les filles parviennent en général à avoir un travail et à être autonomes.

Les progrès dans la compréhension des mécanismes précis impliqués ont été très importants ces dernières années, et des essais de thérapies innovantes ayant une action au niveau cérébral ont débuté chez l'adulte.

**S'informer sur les maladies et leurs conséquences** [Dysphasie](#) [1]

[Dyspraxie](#) [2]

[Trouble Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité \(TDA/H\)](#) [3]

[Troubles des fonctions exécutives](#) [4]

[X fragile \(Syndrome de l'\) : BEP](#) [5]

**Associations** [Fragile X France](#) [6]

[7]

#### Liens:

[1] <http://tousalecole.fr/content/dysphasie>

[2] <http://tousalecole.fr/content/dyspraxie>

[3] <http://tousalecole.fr/content/trouble-d%C3%A9ficit-de-lattention-avec-ou-sans-hyperactivit%C3%A9-tdah>

[4] <http://tousalecole.fr/content/troubles-des-fonctions-ex%C3%A9cutives>

[5] <http://tousalecole.fr/content/x-fragile-syndrome-de-l-bep>

[6] <http://tousalecole.fr/content/fragile-x-france>

[7] <http://tousalecole.fr/content/x-fragile-syndrome-de-l>