

Le Syndrome de Lujan-Fryns

Auteur : Professeur Didier Lacombe^{1,2}

Date de création : juin 1998

Mise à jour : février 2002

²membre du comité éditorial de l'encyclopédie Orphanet.

¹Service de génétique médicale, CHU Hôpital Pellegrin enfants, Place Amélie Raba Léon, 33076 Bordeaux Cedex, France. didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

[Résumé](#)

[Mots-clés](#)

[Nom de la maladie et ses synonymes](#)

[Nom des maladies exclues](#)

[Critères diagnostiques / Définition](#)

[Incidence](#)

[Description clinique](#)

[Mode de prise en charge incluant les traitements](#)

[Étiologie](#)

[Méthodes de diagnostic biologique](#)

[Conseil génétique](#)

[Diagnostic prénatal](#)

[Références](#)

Résumé

Le syndrome de Lujan-Fryns ou retard mental lié à l'X, habitus marfanoïde est une forme syndromique de retard mental lié à l'X, touchant surtout les hommes. Il est caractérisé par une grande taille marfanoïde, une dysmorphie faciale caractéristique et des problèmes de comportement. L'incidence dans la population générale n'est pas connue. Il n'existe aucun traitement spécifique. Les patients doivent bénéficier d'une éducation spécialisée et d'un suivi psychologique.

Mots-clés

retard mental, habitus marfanoïde, dysmorphie faciale

Nom de la maladie et ses synonymes

Le syndrome de Lujan-Fryns (SLF)

Retard mental lié à l'X, habitus marfanoïde.

Nom des maladies exclues

Le SLF se distingue du syndrome de l'X fragile par le fait que ce dernier bénéficie d'un test diagnostique biologique (il peut être détecté par l'analyse génétique, ou par une analyse biochimique de l'homocystinurie révélée par chromatographie des acides organiques). Il diffère du syndrome de Marfan dont il ne partage pas les anomalies ophtalmiques et cardio-vasculaires.

Critères diagnostiques / Définition

Le SLF ou retard mental lié au chromosome X avec aspect marfanoïde, se définit comme une

forme syndromique de retard mental lié à l'X associant habitus squelettique marfanoïde, dysmorphie faciale et anomalies du comportement. Les anomalies comportementales et la voix hypernasale présentes dans 75% des cas, sont des bons critères pour évoquer le diagnostic. Le SLF touche essentiellement des garçons et on dénombre actuellement environ 150 formes différentes de retards mentaux liés au chromosome X (RMLX) dont 105 formes syndromiques qui diffèrent dans leur phénotype du SLF.

Incidence

L'incidence du syndrome dans la population générale n'est pas connue, mais le SLF pourrait ne pas être rare dans la population d'adultes

retardés mentaux en institution psychiatrique car ce syndrome peut être considéré dans le diagnostic différentiel de la schizophrénie (De Hert *et al.*, 1996).

Description clinique

Les signes cliniques majeurs du SLF associent un retard mental modéré, des troubles du comportement (timidité extrême, hyperactivité, épisodes psychotiques), un habitus marfanoïde avec une dolichosténomélie (envergure supérieure à la taille), une arachnodactylie (doigts et orteils longs) et une taille adulte normale, une voie nasale et une dysmorphie faciale avec une face longue et étroite, une racine du nez marquée, un philtrum court, une lèvre supérieure fine, un palais ogival et une micrognathie relative. Le phénotype marfanoïde ne devient souvent évident qu'après la puberté. Une épilepsie a été rapportée chez quelques patients.

Mode de prise en charge incluant les traitements

La prise en charge des patients est symptomatique, avec le plus souvent nécessité d'une prise en charge en éducation spécialisée et d'un suivi psychologique.

Etiologie

Le SLF est une anomalie du développement d'origine génétique, mais la cause reste aujourd'hui inconnue. Les études de liaison génétique ont mis en évidence une hétérogénéité génétique, avec plusieurs gènes inconnus en cause dont certains situés sur le chromosome X. Une diminution de l'expression de la fibrilline a été retrouvée dans quelques familles. Cela suggère l'existence, sur le

chromosome X d'un gène régulateur de l'expression de la fibrilline, impliquée dans le développement du système nerveux central.

Méthodes de diagnostic biologique

Il n'existe pas de marqueur biologique spécifique permettant le diagnostic.

Conseil génétique

Le conseil génétique est celui d'une hérédité récessive liée au chromosome X. Devant un cas sporadique, on ne peut exclure un risque de récurrence de 25% pour une prochaine grossesse.

Diagnostic prénatal

Il n'existe pas de possibilité de diagnostic prénatal spécifique.

Références

De Hert M, Steenmans D, Theys P, Fryns JP, Penskens J. Lujan-Fryns syndrome in the differential diagnosis of schizophrenia. *Am J Med Genet (Neuropsychiatric Genet)* 1996, 67:212-4.

Donders J, Toriello H, van Doornik S. Preserved neurobehavioral abilities in Lujan-Fryns syndrome. *Am J Med Genet.* 2002 22;107:243-6.

Fryns JP, Buttiens M. X-linked mental retardation with marfanoid habitus. *Am J Med Genet* 1987, 28:267-74.

Lacombe D, Bonneau D, Verloes A, Couet D, Koulischer L, Battin J. Lujan-Fryns syndrome (X-linked mental retardation with marfanoid habitus): Report of three cases and review. *Genet Counsel* 1993,4:193-8.

Lujan JE, Carlin ME, Lubs HA. A form of X-linked mental retardation with marfanoid habitus. *Am J Med Genet.* 1984;17: 311-22.