

Femmes 47,XXX

Syndrome triplo X
Trisomie X

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur les femmes 47,XXX. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome triplo X ?

Le syndrome triplo X correspond à la présence chez des personnes de sexe féminin d'un chromosome X supplémentaire.

Ce syndrome est également appelé trisomie X puisque ces femmes ont trois chromosomes X au lieu de deux. En raison des connotations négatives parfois attachées au terme de trisomie X ou du risque de confusion avec la trisomie 21, on préfère utiliser le terme de formule 47,XXX ou triplo X. Il s'agit plus d'une particularité chromosomique que d'une anomalie chromosomique. Ce n'est pas une maladie et les manifestations cliniques sont habituellement assez discrètes. Ce syndrome peut d'ailleurs passer inaperçu.

● Combien de personnes sont atteintes de ce syndrome ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

Cette particularité génétique est retrouvée chez environ une femme sur 1000, quelle que soit son origine géographique. Ce syndrome est, de ce fait, relativement fréquent.

● Quand le découvre-t-on ?

Le chromosome X supplémentaire est présent dès la conception de l'enfant, mais le diagnostic est porté à un âge très variable.

Actuellement, il est fait assez souvent avant la naissance lorsqu'un examen des chromosomes (caryotype) est réalisé à la recherche d'une autre anomalie chromosomique comme la trisomie 21, en raison de l'âge maternel ou d'une anomalie des marqueurs de risque de trisomie 21 dans le sang. Le diagnostic peut aussi être posé plus tard, à tout âge, lorsqu'un caryotype est demandé pour d'autres raisons.

A l'inverse, ce diagnostic peut ne jamais être fait et un certain nombre de femmes 47,XXX ignorent qu'elles sont porteuses de cette particularité.

● A quoi est-il dû ?

Habituellement, les femmes ont 46 chromosomes dont deux chromosomes sexuels X. Leur formule chromosomique s'écrit 46,XX.

Dans le syndrome triplo X, les femmes ont un chromosome X supplémentaire et la formule s'écrit 47,XXX. Ce chromosome X supplémentaire est habituellement présent dans toutes les cellules de l'organisme. Cependant dans certains cas, plus rares, seules certaines cellules ont trois chromosomes X : on parle alors de mosaïque et les manifestations cliniques sont encore plus discrètes.

Le syndrome triplo X est de survenue accidentelle. L'anomalie survient lors de la formation cellulaire des cellules sexuelles des parents, les ovocytes et les spermatozoïdes. Les deux chromosomes XX ne se séparent pas (non disjonction) comme ils devraient le faire afin que chaque cellule fille ait un seul chromosome X. Le plus souvent, c'est l'ovocyte à deux chromosomes X qui, avec le spermatozoïde à un chromosome X, va être à l'origine d'une fille avec trois chromosomes X. Plus rarement, un spermatozoïde à deux chromosomes X avec un ovocyte à un chromosome X peut aussi être à l'origine d'une fille avec trois chromosomes X. Ce phénomène de non-disjonction est favorisé par l'âge maternel et de ce fait, l'âge maternel avancé est un facteur de risque.

● Est-il contagieux ?

Non, les anomalies chromosomiques ne sont pas contagieuses.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les petites filles et les femmes 47,XXX sont d'aspect tout à fait normal. On note, tout au plus, une taille un peu plus grande que celle des frères et sœurs. Ceci n'est toutefois pas obligatoire et la taille, lorsqu'elle est augmentée, reste cependant modérée. La puberté et la ménopause se déroulent normalement et les femmes 47,XXX peuvent avoir des enfants sans problème particulier.

Les petites filles et les femmes 47,XXX n'ont pas de déficience intellectuelle. Le QI est habituellement dans la moyenne. Cependant, le langage peut parfois être un peu plus long à se mettre en place.

La scolarité est normale même si elles ont un peu plus souvent des difficultés d'apprentissage concernant plus spécialement la lecture et les capacités d'abstraction. Cependant, des mesures de soutien scolaire classique, comme celles dont peut bénéficier tout autre enfant, remédient le plus souvent à ces difficultés.

Sur le plan psychologique, on peut parfois noter une certaine immaturité, un manque de confiance en soi et une timidité. Ces petites filles peuvent avoir tendance à s'isoler des autres.

Enfin, assez rarement, les performances motrices peuvent être diminuées, ce qui se traduit par un léger retard d'acquisition de la marche et une certaine maladresse. Une prise en charge en psychomotricité permet d'y remédier comme pour tout enfant qui présenterait ce type de problème.

● Quelle est son évolution ?

Le syndrome triplo X n'est pas une maladie. Les femmes 47,XXX mènent une vie normale,

ont des enfants et un métier même si certaines réussissent mieux dans les métiers manuels qu'intellectuels.

Ainsi, l'évolution est normale, grâce à une prise en charge précoce du retard de langage quand il est présent et des difficultés d'apprentissage. Un environnement familial stimulant et attentif est très important.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome triplo X ?

Le diagnostic repose sur l'examen standard des chromosomes (caryotype) qui met en évidence la présence d'un chromosome X surnuméraire.

Ce diagnostic est souvent fait de façon fortuite notamment pendant la période prénatale, à l'occasion d'un caryotype sur liquide amniotique, demandé pour la recherche d'une trisomie 21 chez une femme de plus de 38 ans ou ayant des marqueurs sériques anormaux (test sanguin de dépistage de la trisomie 21).

Chez la petite fille plus âgée, le caryotype peut être demandé devant des difficultés d'apprentissage qui persistent.

Le diagnostic peut aussi être fait plus tard, sur un caryotype demandé pour d'autres raisons.

Enfin, le diagnostic n'est probablement jamais fait dans un très grand nombre de cas, car les manifestations cliniques ne sont pas assez importantes pour susciter la demande d'un caryotype.

● Peut-on confondre ce syndrome avec d'autres ? Lesquels ? Comment faire la différence ?

On ne confond habituellement ce syndrome avec aucun autre car le caryotype permet de faire le diagnostic.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

Les femmes 47,XXX peuvent théoriquement transmettre une fois sur deux à leurs enfants un chromosome X supplémentaire.

En fait, en pratique, on constate que la grande majorité des nouveau-nés dont la mère est porteuse d'un syndrome triplo X ont un caryotype normal.

Lorsqu'une jeune femme triplo X commence à s'interroger sur son avenir reproductif, elle doit aller consulter un médecin généticien pour une évaluation de son risque exact.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Oui, un diagnostic prénatal est réalisable par caryotype sur des cellules amniotiques prélevées par amniocentèse (ponction du liquide amniotique dans lequel baigne le fœtus) à 16 semaines absence de règles (aménorrhée). La découverte d'un syndrome triplo X pendant la

grossesse est habituellement fortuite, l'amniocentèse étant faite pour rechercher une autre anomalie chromosomique comme une trisomie 21.

La découverte de cette particularité est bien souvent une surprise car les parents ont rarement été prévenus de la possibilité de découvrir par le caryotype foetal d'autres anomalies, que la trisomie 21.

Cette découverte est angoissante pour les parents car si le pronostic de cette particularité chromosomique est habituellement bon, les informations données, notamment sur les capacités intellectuelles de l'enfant, ne sont pas toujours très précises.

Ainsi, beaucoup d'informations anciennes sont alarmantes car, avant la pratique régulière du diagnostic prénatal des anomalies chromosomiques, un diagnostic n'était porté que chez les femmes triplo X ayant des troubles du comportement ou des difficultés intellectuelles ; toutes les autres, les plus nombreuses, qui n'avaient que peu ou pas de symptômes n'avaient pas de diagnostic. Par conséquent, seuls les cas les plus sévères étaient diagnostiqués donnant une vision du syndrome beaucoup plus pessimiste qu'aujourd'hui.

Il est donc recommandé, lorsqu'un tel diagnostic est fait, de rencontrer le plus rapidement possible un médecin généticien clinicien afin d'obtenir les renseignements les plus exacts possibles.

En revanche, le diagnostic prénatal de ce syndrome, bien que très perturbant pour les parents, a l'avantage de leur permettre d'être informés avant la naissance et ainsi d'être plus attentifs : si quelques difficultés surviennent, ils pourront alors mettre en place les mesures nécessaires permettant à ces petites filles de se développer normalement.

● **Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

Le syndrome triplo X étant de survenue accidentelle, il n'y a, a priori, pas de risque pour les autres membres de la famille.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● **Existe-t-il un traitement pour ce syndrome ?**

Il n'existe pas de traitement spécifique dans le sens où il est impossible d'enlever le chromosome X surnuméraire.

● **Quelles sont les autres modalités de traitement de ce syndrome ?**

Une certaine vigilance de la part des parents et du pédiatre traitant permet de mettre en évidence précocement d'éventuelles difficultés et d'y remédier le plus vite possible le cas échéant. Ainsi, si les problèmes ci-après surviennent, les prises en charge paramédicales suivantes seront mises en place :

- un retard moteur ou une mauvaise coordination des mouvements peuvent être améliorés par la kinésithérapie et la psychomotricité, ou plus tard par la pratique de la gymnastique ou de la natation.
- si le développement du langage est un peu retardé, il faut recourir à l'orthophonie.
- les difficultés scolaires nécessitent la mise en place d'un soutien scolaire comme pour

tout enfant rencontrant de tels problèmes.

Avec un soutien de bonne qualité, il est rare que ces difficultés, y compris sur le plan scolaire, soient graves.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Un soutien psychologique est nécessaire uniquement en cas de difficultés psychologiques, ce qui est assez rare lorsque le milieu est stimulant et chaleureux.

Cependant, il peut être utile pour les parents lors de l'annonce du diagnostic, période toujours difficile et délicate pour accepter ce résultat et intégrer l'absence de gravité, plus particulièrement en cours de grossesse.

Si par la suite, le père ou la mère a toujours des difficultés vis-à-vis de la découverte de ce syndrome, un soutien psychologique sur une période plus longue peut être nécessaire pour l'aider à franchir cette étape.

● **Comment faire suivre son enfant ?**

Aucun suivi spécifique n'est nécessaire.

On peut juste recommander une consultation auprès d'un médecin généticien au moment du diagnostic afin d'avoir des renseignements sur l'évolution et l'origine du syndrome.

Ensuite, un suivi régulier de la petite fille par un pédiatre, comme pour tout enfant, est suffisant.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences du syndrome sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Les conséquences du syndrome triplo X sur la vie scolaire, sociale et professionnelle ont été évoquées plus haut.

Pour celles qui rencontreraient quelques difficultés, elles sont minimales lorsqu'une prise en charge correcte a été mise en place. Pour rappel, les petites filles 47,XXX suivent une scolarité en milieu normal avec un soutien scolaire seulement si c'est nécessaire. Les femmes triplo X ont une vie sociale et ont des enfants normaux.

Pour ces raisons, il n'est pas nécessaire de révéler l'existence de ce syndrome à l'école, sur le carnet de santé, tout comme aux autres membres de la famille. En effet, par méconnaissance du sujet, l'enfant pourrait être « étiqueté » à tort, rejeté ou surprotégé et cela pourrait créer des différences là où il n'y en a pas. De plus, si d'autres personnes le savent, un tiers extérieur pourrait l'apprendre à l'enfant, alors que cette information doit lui être transmise par ses parents ou un généticien.

●●● En savoir plus

● Comment entrer en relation avec d'autres personnes atteintes de la même maladie ?

Contactez **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (appel non surtaxé)
ou consultez **Orphanet** (www.orphanet.fr)

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet



AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Nicole Philip

Centre de référence des anomalies
du développement embryonnaire
d'origine génétique
Hôpital des enfants de la Timone,
Marseille



*Association Française des
Conseillers en Génétique*

Valentin Association de Porteurs
d'Anomalies Chromosomiques

