

Syndrome de l'X fragile

FXS, Syndrome FRAXA, syndrome FraX,
syndrome de Martin-Bell

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

Le syndrome de l'X fragile en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels¹

- **Définition** : Le syndrome de l'X fragile (FXS) est une **maladie génétique rare** associée à un **déficit intellectuel léger à sévère** qui peut être associé à des **troubles du comportement** et à des **signes physiques caractéristiques**.
- **Épidémiologie** : Sa prévalence estimée est d'environ 1/2 500 (prévalence de la mutation complète) à 1/4 000 (cas symptomatiques) dans les deux sexes.
- **Clinique** : Les caractéristiques physiques pouvant être discrètes ou absentes, le tableau clinique ne permet pas de porter le diagnostic ; celui-ci repose donc sur le dépistage moléculaire de tout patient présentant un déficit intellectuel ou un autisme.
Dans l'enfance, les garçons ont un **retard des acquisitions motrices et/ou du langage**. Chez les garçons et 50 % des filles, les troubles intellectuels s'associent à des troubles du comportement et/ou à des signes dysmorphiques. **Otites et sinusites récidivantes et convulsions** sont possibles. Le **déficit intellectuel** va de troubles mineurs de l'apprentissage avec QI normal, à un déficit sévère pouvant toucher la mémoire immédiate et de travail, les fonctions exécutives, les capacités visuo-spatiales et mathématiques. Les **troubles du comportement** peuvent être discrets (humeur instable) ou sévères, de type autisme (battements de mains, contact oculaire pauvre, évitement du regard, morsures de mains, défense tactile et désinhibition). **Troubles de l'humeur, anxiété et agressivité** sont possibles. Chez les filles, les troubles intellectuels et du comportement sont en règle discrets, à type de troubles affectifs et de l'apprentissage. Dans les deux sexes les signes physiques sont discrets: visage étroit et allongé, oreilles et front proéminents, **hyperlaxité des doigts, pieds plats et macro-orchidie** chez le garçon après la puberté.
- **Étiologie** : La **transmission est dominante liée à l'X**, à pénétrance incomplète chez les filles. Un conseil génétique doit être proposé aux familles, expliquant le mode de transmission des mutations.
- **Prise en charge et pronostic** : La **prise en charge est symptomatique et pluridisciplinaire**. Les **médicaments** tels que les stimulants et les inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine (ISRS) (anxiété, troubles obsessionnels compulsifs) ou les antipsychotiques atypiques (automutilation, agressivité, autisme) sont à associer à **l'orthophonie, l'ergothérapie d'intégration sensorielle, les programmes éducatifs personnalisés et aux thérapies comportementales**. Les résultats préliminaires des nouveaux traitements ciblés (antagonistes mGluR5, agonistes GABA A et B et minocycline) sont prometteurs : ils pourraient modifier l'évolution et le pronostic du syndrome.

Le handicap au cours du syndrome de l’X fragile

Extrait de l’Encyclopédie Orphanet Grand Public²

• Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

Le syndrome de l’X fragile entraîne le plus souvent une situation de handicap qui nécessite la mise en œuvre de **protocoles de prise en charge particuliers du fait de l’association du déficit intellectuel et des troubles du comportement**.

La plupart des garçons et quelques filles ont une **faible capacité d’apprentissage, des difficultés à raisonner, à comprendre et à mémoriser les choses**. Les enfants ont du **mal à s’exprimer correctement et leurs troubles du comportement augmentent aussi leurs difficultés de communication**. L’accès à la lecture et l’écriture est difficile pour la plupart d’entre eux, à cause du déficit intellectuel. Certaines personnes peuvent lire des mots familiers de la vie courante (prénoms, enseignes, marques, etc.).

La conséquence de ces déficiences est **un handicap qui touche la communication, la socialisation et l’autonomie**, et qui peut être amélioré par une rééducation fonctionnelle et certaines aides techniques ou humaines. Lorsqu’ils bénéficient d’un encadrement adapté, la plupart des enfants sont capables de beaucoup de progrès, tant sur le plan physique, intellectuel que social.

• Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

La majorité des enfants atteints du syndrome de l’X fragile tirent bénéfice d’une **prise en charge socio-éducative spécifique**. Elle doit tenir compte de la personnalité, de l’âge, du niveau intellectuel et des caractéristiques comportementales (hyperactivité, anxiété ou troubles de contact) de l’enfant. La prise en charge paramédicale consiste en des séances d’orthophonie (pour les troubles de la communication orale), de psychomotricité, d’ergothérapie ou de kinésithérapie (pour les troubles psychomoteurs ou du comportement), d’orthoptie pour certains troubles visuels comme le strabisme.

Chaque volet de cette prise en charge est assuré par des professionnels spécifiques, mais qui coordonnent leurs actions, pour un abord global et spécifiquement adapté à chaque enfant.

La prise en charge peut se faire au cabinet des professionnels, à domicile ou dans des centres spécialisés : centres d’action médico-sociale précoce (CAMSP) pour des enfants de 0 à 6 ans ayant un déficit intellectuel ou moteur, centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP) pour des enfants de 3 à 18 ans ayant des troubles du développement et centres médico-psychologiques (CMP) pour des enfants et des adultes nécessitant des soins de nature psychothérapeutique.

Une démarche éducative globale

Un accompagnement adapté à l’enfant est très important pour son développement. Il s’agit de stimuler l’enfant pour le sécuriser et le rendre autonome. Cet accompagnement permet une évolution progressive vers l’autonomie, vers l’amélioration de la communication et vers la diminution des troubles du comportement. Il doit persister au moins jusqu’à l’âge adulte.

Cette démarche éducative est très importante, même pour des enfants qui ont un QI proche de la normale. En effet, leurs troubles du comportement (timidité excessive pour les filles, hyperactivité) peuvent affecter leur sentiment de sécurité et leur autonomie. Il est ainsi conseillé d’aider l’enfant à se lier d’amitié avec d’autres enfants. La possibilité de le laisser s’épanouir dans des disciplines artistiques (cours de danse, musique, dessin) qui l’intéressent peut l’aider à prendre confiance en lui.

L’orthophoniste

Il réalise un bilan avant même l’apparition du langage. La mise en place précoce de méthodes d’aide à la communication améliore les capacités d’interactions sociales et les acquisitions des

enfants. Plus tard, l'expression et la compréhension sont suivies et évaluées et l'orthophonie aide à l'apprentissage du langage. La prise en charge orthophonique doit se prolonger tout au long de la vie (en thérapie d'entretien à l'âge adulte) car, en l'absence de stimulation et d'entretien, le niveau de langage peut régresser.

Le psychomotricien et le kinésithérapeute

Chez le nourrisson et le petit enfant, l'intervention d'un psychomotricien ou d'un kinésithérapeute aide l'enfant dans ses acquisitions motrices et son éveil. La rééducation psychomotrice vise à améliorer le développement moteur de l'enfant, l'aider à prendre conscience de son schéma corporel, se familiariser avec diverses expériences sensorielles, communiquer et exprimer ses émotions. Elle l'aide aussi à diminuer ses troubles du comportement et aide les parents dans l'éducation de leur enfant. Le kinésithérapeute peut soulager certaines douleurs et permettre à l'enfant de se mouvoir plus facilement, par exemple s'il a des problèmes de posture liés à une scoliose.

L'ergothérapeute

Il intervient souvent plus tard, lorsque l'enfant apprend à être autonome pour manger, s'habiller, se laver. La prise en charge par un ergothérapeute comprend toutes sortes d'exercices avec des crayons, des pinceaux, des ustensiles de cuisine, un ordinateur, etc. La pratique de tous ces gestes exerce sa maîtrise des mouvements précis et l'aide à devenir plus autonome.

L'orthoptiste

Il assure la rééducation des éventuels troubles de la vision. Il travaille en collaboration avec l'ophtalmologiste. Si l'enfant a un strabisme, celui-ci doit être corrigé le plus tôt possible pour que la vision parallèle des deux yeux (vision binoculaire), nécessaire à une bonne perception de la profondeur et de la distance, se développe. Le traitement consiste souvent à faire travailler l'œil atteint (dévié) en masquant l'œil indemne, par exemple avec des caches. Si une déviation persiste malgré la rééducation, une intervention chirurgicale est parfois nécessaire pour la faire disparaître ou la réduire.

• « Vivre avec » : le handicap au quotidien

Le syndrome de l'X fragile est souvent à l'origine d'un handicap lourd, notamment sur le plan intellectuel, avec un manque d'autonomie dans la vie quotidienne. A ce titre, la maladie peut retentir profondément sur la vie du malade et sur celle de sa famille.

Quelles sont les conséquences de la maladie d'un enfant sur la vie familiale et sociale ?

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne sont généralement lourdes lorsque l'enfant est atteint d'une forme sévère. L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille s'en trouvent bouleversés. Les difficultés sont encore plus importantes lorsque plusieurs enfants sont atteints de la maladie.

Au quotidien, la prise de médicaments, les consultations médicales répétées remettent parfois en question des projets de sorties ou d'activités, ce qui peut être difficile à accepter pour les autres membres de la famille. Là aussi, le phénomène est accentué si plusieurs enfants sont atteints.

Le suivi médical rapproché, les difficultés à scolariser l'enfant ou à le faire garder et l'accompagnement aux multiples séances de rééducation, soit en ambulatoire, soit dans des centres spécialisés (CAMSP, CMPP, CMP), ont aussi des répercussions sur la vie professionnelle

des parents (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel, cessation d'activité...). La maladie a donc un impact direct sur le niveau de vie des foyers.

De plus, il existe souvent des troubles du sommeil et du comportement qui sont épuisants et difficiles à gérer pour les parents. Les enfants sont parfois extrêmement actifs, ont du mal à contrôler leur énergie et peuvent se mettre en danger, ce qui nécessite la présence permanente d'un adulte. Au contraire, certains peuvent être « grognons », très fatigués et peu actifs, soit à cause de la maladie, soit à cause des médicaments.

La maladie peut avoir des conséquences pratiques sur l'autonomie de l'enfant. Ainsi, il arrive souvent que l'acquisition de la propreté soit difficile ou tardive, notamment pour les selles.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?

La prise en charge de l'enfant en crèche ou en école maternelle dépend de son développement. Certains peuvent aller quelques heures par jour à l'école, ou une ou deux matinées par semaine. Cela permet d'assurer leur épanouissement social, tout en **ménageant du temps** pour les **séances de kinésithérapie, d'orthophonie** ou de **psychomotricité**.

Pour les enfants dont l'accompagnement ne nécessite pas un recours à des prestations exigeant une décision de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH, voir plus loin), mais qui ont néanmoins besoin de soins, les parents peuvent demander au chef d'établissement de mettre en place un Projet d'accueil individualisé (**PAI**) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions. Compte-tenu des besoins de l'enfant, certains aménagements sont réalisés.

Pour les enfants reconnus « handicapés » par la CDAPH qui relève de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (**PPS**). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant sont alors définies par la MDPH : par exemple, demander un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire (**AVS**) ou accorder un service d'éducation spécialisée et de soins à domicile (**SESSAD**) qui permet l'intervention de personnels médico-éducatifs à l'école et à la maison.

Le choix du type de scolarité le plus adapté à l'enfant doit prendre en compte ses faiblesses et ses compétences cognitives et affectives, pour stimuler ses apprentissages sans qu'il ne perde confiance en lui et ne se démotive. Il ne faut pas hésiter à réévaluer son orientation si l'on sent qu'il est en difficulté.

Si l'enfant a des difficultés d'apprentissage sans déficit intellectuel ou avec un déficit intellectuel modéré, une scolarisation en classe ordinaire doit être envisagée. Dans l'enseignement primaire ou secondaire, l'enfant peut bénéficier de l'accompagnement d'un AVS, pour tout ou partie du temps de scolarité, selon les besoins de l'enfant et l'organisation locale.

Pour les enfants plus en difficulté, des dispositifs particuliers peuvent être mis en place dans des établissements de l'Education Nationale comme des classes d'inclusion scolaire (**CLIS**) à l'école primaire ou des unités localisées pour l'inclusion scolaire (**ULIS**) au collège et au lycée. Les CLIS/ULIS permettent d'accueillir des petits groupes d'enfants ayant des besoins spécifiques et à favoriser la mise en œuvre de leur projet personnel de scolarisation (PPS).

Pour les enfants ayant un déficit intellectuel important, la scolarisation en établissement ordinaire devient vite impossible, du fait des difficultés trop importantes au niveau du langage, du développement et du comportement. Une demande de scolarisation dans un établissement spécialisé peut alors être déposée auprès de la MDPH : par exemple un **IME** – Institut médico-éducatif – qui reçoit des enfants avec un déficit intellectuel, ou un **ITEP** – Institut thérapeutique éducatif et pédagogique – qui reçoivent des enfants ayant des troubles du comportement).

L'accompagnement doit être poursuivi jusqu'à l'insertion professionnelle et tout au long de la vie.

Il n'existe pas de restriction au niveau des activités sportives, qui sont souvent très valorisantes et facteurs de socialisation. En cas de problèmes orthopédiques (pieds, colonne vertébrale) ou d'épilepsie, un certificat médical du spécialiste concerné sera demandé.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie à l'âge adulte et la vie professionnelle ?

À l'âge adulte, la majorité des filles peuvent avoir une vie professionnelle normale ; cependant beaucoup doivent pour cela être **accompagnées et soutenues dans leur projet professionnel** (favoriser leur confiance en elles, limiter leur anxiété face à certaines situations comme des entretiens d'embauche...).

Pour beaucoup d'hommes atteints, le déficit intellectuel étant important et l'autonomie limitée, il n'est pas possible de s'intégrer dans le monde du travail ordinaire. Certains exercent une activité professionnelle salariée dans un Établissement spécialisé d'aide par le travail (**ESAT**). D'autres, du fait de leur handicap sévère, ne peuvent pas avoir d'activité professionnelle. Ils sont alors accueillis dans des foyers de vie ou des Centres d'activité de jour (**CAJ**) et y participent à des activités physiques, artistiques et culturelles.

Seule une minorité d'hommes peuvent mener une activité professionnelle dans un environnement ordinaire. Leur intégration est plus facile dans des structures de petite taille, où ils peuvent prendre leurs repères (espace et routines de travail, personnes avec lesquelles ils vont travailler...). Un aménagement de leur temps de travail peut être utile. Leur vie sociale peut être très riche malgré le handicap : ils lient des amitiés, certains peuvent vivre en couple, voire avoir des enfants. Cela est facilité par un accompagnement social de qualité.

1. Syndrome de l'X fragile. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mars 2011. Pr Randi HAGERMAN, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=120&Disease

2. Syndrome de l'X fragile. Encyclopédie Orphanet Grand Public, juin 2012. Avec la collaboration de : Pr Vincent DESPORTES, Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares, Service de neurologie pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, Lyon – Mosaïques -Association des « X fragiles » - Association Nationale du syndrome X fragile – « Le Goëland ».

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/XFragile-FRfrPub120v01.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

