



FRAGILE

FRAGILE X RESEARCH
FOUNDATION OF CANADA

10 choses à savoir sur le syndrome du X fragile..

1. C'est génétique – causé par un défaut du chromosome X
2. Il s'agit de la forme de déficience mentale héritée la plus courante. 1 sur 4 000 personnes de sexe masculin et 1 sur 6 000 personnes de sexe féminin sont touchées – elles proviennent de tout antécédent ethnique et socio-économique.
3. Il s'agit d'un désordre spectral, comportant des symptômes variant de légères déficiences d'apprentissage (incluant la gêne et l'anxiété sociale) jusqu'à de graves déficiences cognitives (déficiences mentales) et l'autisme.
4. L'effet sur les garçons a tendance à être plus marqué. La plupart des garçons sont atteints de déficience mentale et environ 1/3 sont atteints d'autisme. Les filles démontrent généralement une forme plus légère du syndrome du X fragile, car elles ont deux chromosomes X – un qui fonctionne correctement et l'autre pas.
5. Le syndrome du X fragile ne réduit pas la longévité. Les gens atteints de ce désordre ne souffrent pas de problèmes médicaux important en raison du syndrome, ainsi, ils sont généralement en bonne santé – mais ils ont souvent besoin de soins de vie particuliers.
6. Si un homme est porteur (1 sur 800 hommes est porteur), il le transmettra seulement à sa ou ses fille(s), et elles seront toujours porteuses.
7. Si une femme est porteuse (1 sur 260 femmes est porteuse), elle a 50/50 chances de transmettre le gène défectueux à son ou ses fils ou à sa ou ses fille(s); l'enfant sera soit porteur ou atteint du syndrome du X fragile.
8. Certains porteurs de sexe masculin (et rarement de sexe féminin) seront atteints du syndrome ataxique avec tremblements associé au X fragile (SATXF) plus tard dans la vie. Il s'agit d'un désordre neurologique qui peut inclure des tremblements, des irrégularités de l'équilibre, des difficultés à marcher et la démence – et il peut être mal diagnostiqué comme étant la maladie de Parkinson et/ou la maladie d'Alzheimer.
9. Certaines personnes porteuses de sexe féminin (environ 20-28 %) connaissent une insuffisance ovarienne primaire associée au X fragile (IOPXF) – la ménopause survenant avant l'âge de 40 ans.
10. Le syndrome du X fragile peut être détecté au moyen d'un simple test sanguin. Un test devrait être considéré pour toute personne démontrant un retard développemental inexplicable autrement, une déficience mentale ou l'autisme. Un test est également recommandé s'il y a un historique familial de problèmes développementaux.