

Pour tout soutien et contacts avec d'autres familles concernées:



Rare Chromosome Disorder Support Group,
(Groupe d'entraide Anomalies Chromosomiques Rares)
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Unique est un organisme à but non lucratif sans soutien financier de l'état, fonctionnant entièrement sur les dons et les subventions.

Si vous êtes en mesure de nous soutenir de quelque façon que ce soit et même un tant soit peu, merci d'apporter votre contribution sur notre site à

<http://www.rarechromo.org/html/DonateNow.asp> Merci de nous aider à vous aider!

DDX3X Foundation and registry

<http://ddx3x.org>

DDX3X Facebook page

www.facebook.com/groups/geneddx3x

DDX3X UK Facebook page

<https://www.facebook.com/groups/DDX3X>



This guide was made possible by contributions from:
Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken and VKGN in the Netherlands.

Unique répertorie les conseils et les sites Web externes afin d'être utile pour les familles en quête d'information et de soutien. Cela ne signifie pas que nous approuvons leur contenu ou ayons une responsabilité.

Ce guide d'information ne se substitue pas à un avis médical personnel. Les familles devraient consulter un clinicien médical qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic génétique, sa gestion et la santé.

L'information sur les modifications génétiques est un domaine de développement rapide donc les informations contenues dans ce guide sont considérées à jour au moment de la publication, mais certains faits peuvent changer ultérieurement. Unique fait de son mieux pour se tenir au courant de l'évolution des informations et revoir ses guides publiés au besoin.

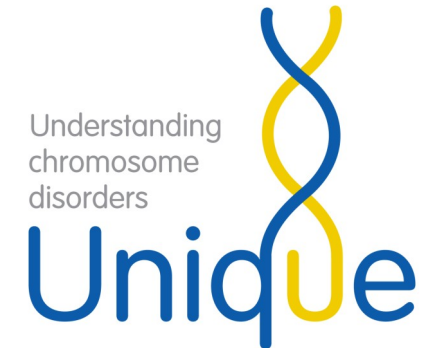
Le texte a été écrit par le Dr Lot Snijders Blok, MSc, MD, Département de génétique humaine, Radboud University Medical Center, Nijmegen, aux Pays-Bas et le dépliant a été compilé par Unique avec la participation du Dr Laura van Dussen, MD (Erfocentrum), Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum), le professeur Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) et Mieke van Leeuwen (VGnetwerken). Remerciements à Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), Marja de Kinderen (Gestion PROK projet et formation), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) et Sarah Wynn, BSc (Hons) PhD DIC (Unique).

2016 Version 1 (PM)

Copyright © Unique 2017

Groupe de soutien des troubles de Chromosome Rare
Enregistrée en Angleterre et au Pays de Galles

Charity Numero 1110661
Société Numero 5460413



Syndrome DDX3X



rarechromo.org

Qu'est-ce que le syndrome DDX3X et qu'est ce qui le provoque?

Le syndrome DDX3X est un trouble récemment découvert chez les femmes avec un retard de développement et/ou mental. Les premières filles et femmes avec ce trouble ont été signalées en 2015.

Le syndrome DDX3X apparait lorsqu'une des deux copies du gène DDX3X ne fonctionne plus normalement. Cela est dû à une erreur de code dans le gène. Les gènes sont des instructions qui ont une fonction importante pour notre croissance et notre développement. Ils sont faits d'ADN et sont incorporés avec beaucoup d'autres gènes dans des structures organisées appelés Chromosomes. Donc les chromosomes contiennent toute notre information génétique. Les chromosomes sont localisés dans nos cellules, les briques de constructions de notre corps. Le gène DDX3X est localisé sur le chromosome X.

Bien que le syndrome DDX3X n'apparaisse que chez les femmes, il existe quelques familles dans lesquelles il y a des hommes qui ont une erreur de code dans gène DDX3X et un retard mental. C'est un trouble différent du syndrome DDX3X chez les femmes. Le mode d'héritabilité du syndrome peut aussi être différent. Ce document ne traite que du syndrome DDX3X chez les femmes.

DDX3X est un syndrome émergent, donc ce que nous savons de ses effets devrait augmenter significativement dans les années à venir et Unique fera de son mieux pour actualiser ce document en fonction des évolutions.

La plupart des filles avec ce syndrome ont:

- Un retard de développement et/ou mental
- Des problèmes de comportement, incluant autisme et TDAH (trouble de déficit de l'attention et hyperactivité)
- Un tonus musculaire faible (hypotonie)

Les filles et les femmes ayant le syndrome DDX3X ont des problèmes médicaux différents et des degrés de retard du développement variables. On ne sait pas pour l'instant ce qui cause ces différences de gravité et des problèmes associés.



16 ans

“ A travers de nombreux contacts avec d'autres parents d'enfants avec DDX3X via Facebook, j'ai réalisé qu'il semble impossible de prévoir le développement de ces enfants, car ils semblent tous très différents. Bien qu'il y ai des traits communs, certains enfants semblent beaucoup plus affecté d' autres. ”

Combien de filles sont touchées?

Environ 40 filles avec le syndrome DDX3X ont été décrites dans la littérature médicale. Cependant, il existe aussi d'autres filles avec ce syndrome qui n'ont pas été décrites. Avec l'augmentation d'usage des dernières technologies de séquençage des gènes, il y aura probablement plus de diagnostics dans les années à venir.

Crises de convulsions

Certaines filles qui ont le syndrome DDX3X ont des crises de convulsions, mais toutes n'en développent pas.

Ouïe et Vue

L'ouïe et la vue ne sont généralement pas affectées, mais une minorité de filles avec le syndrome DDX3X ont des problèmes d'ouïes ou de vue.

L'expérience de Unique est que des problèmes de vues peuvent apparaitre. Les cas décrits rapportent:

Perception visuelle immature, strabisme, courte ou longue vue; astigmatisme causant quelques distorsion ou flous de la vue, nystagmus (mouvements incontrôlés des yeux), paralysie du nerf optique avec difficulté à coordonner le mouvement des deux yeux et la suppression intermittente de la vue; déficience visuelle corticale causant des difficultés à suivre un mouvement.

Les problèmes de vue ont été rapportés chez un tiers des filles ou femmes dans la plus grande étude sur le syndrome DDX3X à ce jour.

Nutrition

Les familles ont décrit des difficultés variées avec l'alimentation, incluant:

- Faible, voire nulle capacité de succion à la naissance
- Difficultés de mastication et pour avaler
- Reflux sévère et œsophagites (inflammation de l'œsophage)
- Difficultés pour utiliser un couteau et une fourchette en raison de problèmes d'intégration de mouvements des deux côtés du corps
- Temps de transit intestinal long
- Constipation, pouvant être traitée par médication

Apprentissage de la propreté

“ Quand elle était plus jeune, elle avait beaucoup d'infections urinaires, dues à ses difficultés d'apprentissage de la propreté et parce qu'elle était mouillée tout le temps. ”

“ Elle a appris la propreté dans la journée à l'âge de 8 ans. Nous y travaillons toujours pour les nuits et allons essayer un médicament qui réduit le volume d'urine. ” 11 ans

Sommeil

Les familles font très souvent face à des problèmes de sommeil, surtout dans les 2 premières années.

“ Avant un an, elle ne dormait pas plus de trois heures d'affilées, le jour comme la nuit. En grandissant, elle ne pouvait pas se poser seule et avait besoin d'être constamment rassurée. Elle s'est réveillée chaque nuit depuis sa naissance avec des succès variables pour la recoucher et la rendormir. Elle peut maintenant se coucher seule, mais se réveille toujours de temps en temps. ” 11 ans

Faible capacité de concentration et hyperactivité

“ Des difficultés sensorielles (recherche de sensation, mais aussi hypersensibilité aux stimuli auditifs et visuels) affectent son attention et sa concentration. ” 9 ans

“ Quand elle était plus jeune, elle était hyperactive avec une faible capacité de concentration. Elle est maintenant beaucoup plus calme, elle a toujours une capacité d'attention courte mais qui s'est améliorée. ” 16 ans

Problèmes médicaux Tonus musculaire faible, articulations, et mouvements désordonnés

La plupart des bébés ont un tonus musculaire faible à la naissance qui se manifeste par le corps du bébé étant mou. Ce faible tonus musculaire peut persister toute l'enfance. Quelques filles peuvent développer une augmentation du tonus musculaire, ou de la spasticité dans les jambes. Une démarche inhabituelle est observée chez des filles et femmes, principalement les jambes raides, et/ou une démarche large marchant avec les pieds très écartés.

L'hyperlaxité des articulations est souvent constatée chez les filles ayant le syndrome DDX3X.

“ Elle adore le sport et l'entraînement du chien ; Pip est aussi très fan d'escalade en salle. Elle adore être dehors. ” 16 ans



9 ans

L'expérience de Unique est que les bébés apprennent à se tenir assis seul entre 11 et 18 mois, et à marcher entre 23 mois et 5 ans. Ce n'est pas possible pour toutes. La faiblesse du tonus musculaire s'améliore généralement, mais peut ne pas disparaître totalement. Les familles imputent les difficultés de mouvements persistants à une variété de causes: proprioception (ne pas savoir où elle se trouve dans l'espace) et coordination (intégration bilatérale); contrôle moteur, anticipation des mouvements, ainsi que des problèmes musculo-squelettiques (hanches tournées vers l'intérieur).

“ Elle fait des battements et saute partout quand elle est excitée. Elle lèche son menton par intermittence. ” 9 ans

“ Récemment une grosse augmentation des mouvements involontaires, grimaces et tics, ainsi que des difficultés motrices intermittentes sont apparus. Parfois, elle ne peut pas compléter une tâche, par exemple prendre une tasse ou faire le prochain pas. Cela peut même atteindre sa mastication. ” 16 ans

Cerveau

Dans à peu près la moitié des cas de syndrome DDX3X, des aberrations sont détectées par un IRM du cerveau. Ce sont des malformations variées qui incluent un sous-développement du corpus callosum (la bande de fibre nerveuse entre les 2 côtés du cerveau), un élargissement des ventricules (les parties du cerveau remplies de liquide) et des problèmes de formation de la matière grise dans la couche supérieure du cerveau (le cortex).

Pourquoi cela est-il arrivé?

Chez toutes les femmes avec le syndrome DDX3X, l'erreur d'ADN sur le gène DDX3X est une occurrence nouvelle (de novo). Aucun parent n'était porteur cette même erreur sur le gène DDX3X. Quand les enfants sont conçus, le matériel génétique des parents est copié dans l'ovule et le sperme qui sont à l'origine de l'enfant.

La méthode de copie biologique n'étant pas parfaite, parfois quelques rares changements aléatoires apparaissent dans le code génétique des enfants qui ne sont pas dans l'ADN de leurs parents; Ces types de changements apparaissent naturellement et n'ont rien à voir avec votre style de vie ou quelque chose que vous auriez fait. Un changement spontané dans le gène DDX3X ne peut pas être anticipé. Aucun facteur environnemental, de régimes alimentaires ou de style de vie n'est connu comme cause de changement spontané dans ce gène. Personne n'est à blâmer quand cela arrive et personne n'a commis de fautes.

Est-ce que cela peut arriver à nouveau?

Le risque d'avoir un autre enfant affecté par un trouble génétique rare dépend du code génétique des parents. Dans le cas du syndrome DDX3X, où les parents ne sont pas porteur de la même erreur sur le gène DDX3X que leur enfant, le risque d'avoir un autre enfant avec le même syndrome sont très faibles (moins de 1%). Cependant, il y a un risque mineur qu'une partie des ovules de la mère ou du sperme du père portent la mutation du gène DDX3X. Cela s'appelle le mosaïsme de la lignée germinale.

Cela veut dire que dans le cas où les parents ne sont pas porteurs de la même mutation du gène DDX3X que leur enfant dans un échantillon de sang, il y a un risque très réduit d'avoir un autre enfant avec le syndrome DDX3X. Il n'y a pas eu de cas de ce genre décrit dans la littérature jusqu'à présent.

Le risque pour les frères et sœurs d'avoir un enfant ayant le syndrome DDX3X n'est pas accru et est le même que n'importe qui dans la population. Cependant chaque situation familiale est différente et un généticien peut vous conseiller spécifiquement vous et votre famille, et si c'est envisageable, vous proposer des options de test pour les futures grossesses.

Est-ce le syndrome DDX3X peut être soigné?

Il n'y a pas de traitement car les effets de la mutation génétique se sont passés pendant la formation de votre bébé et son développement. Cependant connaître le diagnostic signifie que la surveillance et des traitements appropriés peuvent être mis en place pour votre enfant.

Gérer le syndrome DDX3X

Les enfants avec le syndrome DDX3X doivent être suivis par un pédiatre, afin de suivre la croissance, le développement, le langage et le comportement. En fonction des problèmes médicaux qui sont présents chez chaque fille, les pédiatres peuvent fournir aux parents une aide adaptée par exemple prescription de physiothérapie, de thérapies comportementales, d'orthophonie, etc.



2 ans

Développement

Croissance

La plupart des bébés sont de tailles et de poids normal à la naissance. Environ un tiers des bébés ont une circonférence crânienne réduite (microcéphalie). Le poids et la taille restent souvent normaux lors de la croissance. Cependant, être en sous poids est plus commun chez les filles avec le syndrome DDX3X comparé au reste de la population de filles du même âge.

Parole

La plupart des filles et femmes avec le syndrome DDX3X ont des problèmes de parole et/ou un retard de développement de la parole et du langage.

L'expérience de Unique est que les filles disent leurs premiers mots entre 2 et 5 ans. La parole n'est pas possible pour certaines, et toutes les filles ont plus ou moins recours à d'autres moyens de communication, incluant les gestes, les dessins et les outils de communication électronique.

“ Marie peut répéter des mots ou des phrases, mais il lui est très difficile d'utiliser le langage pour s'exprimer. Mais elle adore parler de un à un. ” 16 ans

“ Alix travaille dur pour apprendre à utiliser un outil d'aide à la communication, et se débrouille bien avec des phrases de 2-3 mots. C'est merveilleux de l'entendre s'enthousiasmer pour ses choses favorites, musique, train, les requins, son chien. ” 16 ans

Apprentissage

Toutes les filles avec le syndrome DDX3X dont nous avons la connaissance ont un retard de développement et/ou mental à des degrés divers. Le champ des handicaps est très large, allant de moyen à sévère. A ce jour, les filles ont toutes eues besoin d'une éducation spécialisée. Certaines à l' handicap mental moyen sont capables de communiquer et d'apprendre des choses. D'autres ont un handicap intellectuel sévère et ont de grandes difficultés à communiquer et besoin de beaucoup de surveillance et d'aides.

“ Quand Alex a commencé l'école en circuit normal, elle était environ 1 an à 18 mois derrière les autres enfants, mais cet écart s'amplifie d'année en année, et maintenant elle est plutôt 3 ans derrière. Bien que très en retard par rapport aux autres, elle est restée dans une école primaire classique avec une aide dédiée à plein temps. Cependant elle devra sans doute être inscrite dans un établissement spécialisé au niveau collège. Elle a des problèmes de mémoire : mémoire de travail, mémoire à court terme, et se rappeler des choses en général. ” 9 ans

“ Les rapports de l'école de Pip montrent un profil de développement en dent de scie. ” 16 ans

Comportement

Certaines familles rapportent souvent la nature joyeuse et amicale de leurs enfants. Si des difficultés comportementales se présentent, elles peuvent inclure des comportements autistiques, hyperactifs et parfois même agressifs.

Les familles disent que les problèmes de comportements sont facilement provoqués par la peur et l'anxiété, ou seulement le fait d'être dans le mauvais environnement. Beaucoup de familles disent aussi que leur enfant a des problèmes de processus sensitifs, signifiant que leur système nerveux a du mal à recevoir et/ou à répondre de manière appropriée aux messages entrants. Ils parlent aussi de la nature heureuse et affectueuse de leurs filles, de leur empathie et de leur amour de la musique.

“ Le terme problème de comportement est un terme peu précis pour des choses qui peuvent se manifester de manière très différente. ”



Une belle jeune femme
16 ans

“ Une nature heureuse et pétillante est un trait commun. ”

“ Une enfant charmante, naturellement joyeuse et stoïque, ce qui est incroyable quand on réfléchit à toutes les difficultés qu'elle affronte chaque jour. Elle est aussi effrontée et drôle, comprend l'humour et fait de l'humour elle-même. ” 9 ans

“ Toujours souriante, heureuse, a un grand sens de l'humour et des bouffonneries. ” 11 ans

“ Avec un diagnostic d'autisme, mais heureuse et souriante. ” 16 ans

“ Une fille heureuse avec une passion pour la musique et l'envie de danser. Alix adore son cocker. ” 16 ans

“ Quand elle était petite nous avons eu des moments très difficile car elle tirait les cheveux, était agressive et facilement en colère, principalement du a la frustration, la contrariété ou un problème avec les transitions. La peur et l'inquiétude peuvent aussi la conduire à se déchaîner. ” 9 ans

“ Il n'y a que de bref moments d'agressivité quand elle se retrouve dans une situation qui est pour elle accablante. Mais elle en est très consciente et désolée une fois que c'est fini. C'est une réaction à un environnement qui ne lui convient pas, plutôt qu'un problème qu'elle aurait. ” 16 ans

“ Marie a besoin de support affectif, de réconfort et de stabilité, la possibilité et la liberté de s'autoréguler, la possibilité d'être à la périphérie, plutôt qu'au centre d'un groupe. ” 16 ans