

Pourquoi cela s'est produit ?

La plupart des parents de garçons avec un syndrome 49,XXXXY ont eux-mêmes un nombre normal de chromosomes. La cause la plus susceptible d'expliquer les chromosomes supplémentaires est qu'une erreur s'est produite pendant la formation des ovules de la mère. Quand les cellules des ovules ou des spermatozoïdes se forment, les deux exemplaires de chaque paire de chromosomes se séparent habituellement de sorte que chaque ovule ou spermatozoïde contienne 23 chromosomes au lieu de 46. Exceptionnellement, une paire de chromosomes ne se sépare pas. Cela s'appelle une non-disjonction. Si les chromosomes X ne se séparent pas selon le schéma habituel lors de la 1ère division (non-disjonction) et que cette erreur se reproduit lors de la 2ème division, l'ovule peut alors contenir quatre chromosomes X.

Une non-disjonction est plus fréquente chez des mères plus âgées, mais il n'existe aucune preuve de cela chez les parents de garçons et des hommes 49,XXXXY. On ne sait pas pourquoi leurs chromosomes X ne se sont pas séparés correctement, mais on s'accorde à dire que cela n'est pas dû à ce qu'auraient ou n'auraient pas fait les parents avant ou pendant la grossesse.

Cela peut-il se reproduire ?

La formule 49,XXXXY n'est pas héréditaire et les risques d'avoir un autre enfant avec une anomalie chromosomique ne sont pas plus élevés que pour n'importe qui d'autre dans la population générale.

Le développement sexuel

Les testicules produisent normalement de la testostérone, qui est l'hormone masculine, mais parmi les garçons 49,XXXXY, la fonction hormonale des testicules peut varier entre être proche de la normale jusqu'à une déficience sévère et cela pour des raisons qui ne sont pas bien comprises. L'insuffisance en testostérone peut être rattachée aux chromosomes X supplémentaires. Quelques garçons naissent avec de petits organes génitaux et de petits testicules non-descendus. Généralement, la puberté est retardée ou reste inachevée. Si les caractéristiques sexuelles secondaires (croissance de la taille du pénis, implantation masculine des cheveux) ne se développent pas, une thérapie de substitution de la testostérone peut être donnée par implant, injection ou gel. La testostérone peut avoir un effet positif sur le comportement en augmentant les capacités. Les chromosomes X additionnels altèrent la production de sperme et le sperme des hommes 49,XXXXY ne contient aucun spermatozoïde. Les hommes peuvent être sexuellement actifs, mais même avec une thérapie à base de testostérone aucun n'a été rapporté comme étant fertile.

Pour de l'aide, un contact avec d'autres familles et des informations



Valentin APAC
52, la Butte Eglantine
95610 ERAGNY
Tel/Fax +33 (0) 1 30 37 90
97
contact@valentin-apac.org
www.valentin-apac.org

Association loi 1901 à but non lucratif, n° 0953011075 enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France.

Rare Chromosome Disorder Support Group

(Groupe d'entraide Anomalies Chromosomiques Rares)



PO Box 2189, Caterham,
Surrey CR3 5GN, UK
Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

49,XXXXY Syndrome Association

www.xxxxysyndrome.com
epwatzka@iname.com

Unique mentionne les coordonnées de sites webs et d'autres organismes pour aider les familles qui cherchent de l'information. Ceci n'implique pas que nous approuvons leur contenu ou que nous avons une quelconque responsabilité dans celui-ci.

Si vous souhaitez plus d'information, Unique peut vous aider. Nous pouvons répondre aux différentes questions individuelles et nous éditons un livret plus complet sur le syndrome 49,XXXXY. Ce livret d'information ne se substitue pas au conseil médical personnel. Les familles devront consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médicosociale. À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu du livret sur lequel le texte anglais est basé a été vérifié par le Dr Martine Borghgraef, de l'université de Leuven en Belgique, par le Dr Gerard Conway, pédiatre-endocrinologue à l'Hôpital Middlesex à Londres en 2004 et par le professeur Maj Hultén, professeur de génétique médicale à l'université de Warwick en 2005.

Copyright © Unique 2005

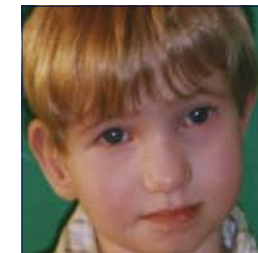
La version Française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Nicole Morichon, généticienne à l'Hôpital Necker à Paris - France.

Copyright © Unique 2008

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Syndrome 49,XXXXY



Également disponible en anglais

Qu'est-ce que le syndrome 49,XXXXY ?

Le syndrome 49,XXXXY est une anomalie rare des chromosomes sexuels. Il concerne seulement les garçons et les hommes.

Notre code génétique est contenu dans chacune des cellules de notre corps. Le matériel génétique qui contient cette information est l'ADN, fortement condensé dans 46 structures appelées chromosomes. Ces 46 chromosomes se regroupent en 23 paires. Les 22 premières paires sont numérotées de 1 à 22. La paire restante est celle des chromosomes sexuels : les filles et les femmes ont deux chromosomes X (XX) et les garçons et les hommes ont habituellement un chromosome X et un chromosome Y (XY).

Les garçons et les hommes avec 49,XXXXY ont trois chromosomes X supplémentaires. Jusqu'à récemment, le syndrome 49,XXXXY était considéré comme une variante du syndrome de Klinefelter (47,XXY) mais on admet maintenant qu'il a des caractéristiques distinctes.

Principales caractéristiques

Ces caractéristiques sont partagées à un degré plus ou moins grand, mais les garçons et les hommes avec 49,XXXXY sont en premier lieu des individus ayant leur propre et unique combinaison de gènes et expériences.

La plupart des garçons et hommes auront :

- **un degré variable des difficultés d'apprentissage ;**
- **des difficultés d'élocution ;**
- **un développement sexuel incomplet qui fait que la maturation sexuelle ne se produit pas entièrement à la puberté. Des garçons peuvent naître avec de petits organes génitaux ;**
- **une faible tonicité musculaire provoquant une « hypotonie » ;**
- **une forme caractéristique du corps qui comprend des épaules et un thorax étroit, des jambes longues et minces et des pieds plats.**

Le 49,XXXXY est-il commun ?

Un garçon sur 85.000 à 100.000 a un 49,XXXXY.

Ceci signifie que la plupart des sages-femmes, pédiatres et généticiens n'ont jamais rencontré avant un garçon avec le syndrome 49,XXXXY.

Développement

■ La croissance

Habituellement les bébés naissent petits et minces mais d'après l'expérience d'*Unique*, une fois que les problèmes d'alimentation sont rentrés dans l'ordre, généralement les garçons se développent normalement et éventuellement ils rattrapent leur croissance dans l'enfance ou à la puberté, atteignant une taille adulte au-dessus de la moyenne.

■ L'apprentissage

Les difficultés d'apprentissage sont très variables. Il est important d'avoir des objectifs raisonnables, que les premiers intervenants et éducateurs de votre fils vous aideront à évaluer.

Généralement, les garçons avec un 49,XXXXY sont meilleurs dans des tâches visuelles et de construction que dans des tâches qui demandent une maîtrise verbale.

■ La parole

La plupart des garçons montrent un retard de langage, qui n'est pas en relation avec leurs capacités d'apprentissage, certains ont des difficultés pour articuler. Jusqu'à ce que la parole s'installe, les familles constatent que la langue des signes est une aide utile pour s'exprimer. De temps en temps, des garçons n'acquièrent pas le langage mais cela semble être exceptionnel.

■ S'asseoir, marcher...

Ces garçons prennent habituellement plus de temps que les autres enfants pour apprendre à se retourner, s'asseoir et marcher. Une fois mobiles, beaucoup de garçons continuent à devenir physiquement actifs et épanouis bien que certains restent « mous » (hypotoniques) et que d'autres manquent de résistance. Un garçon a été médaillé paralympique en natation.

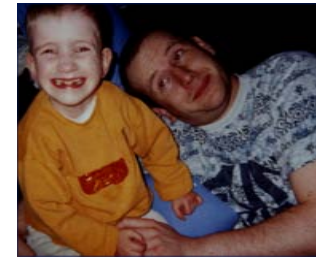
■ Le comportement

Les bébés sont en général calmes et peu exigeants mais quand les garçons se déplacent et interagissent avec leur environnement, leur personnalité commence à s'exprimer.

Le jeune garçon est facile à vivre et il veut faire plaisir, il est plus à l'aise dans un environnement familial. Des épisodes d'irritabilité peuvent commencer dès le premier âge et les garçons peuvent avoir une faible tolérance à la frustration. Une prise en charge régulière du comportement est habituellement efficace.

■ La socialisation

Bien qu'ils soient sociables, quelques garçons ne se socialisent pas et sont très timides. Ils ont habituellement besoin d'un soutien important de la famille et ils peuvent être sujets aux angoisses. Cependant, cette description est variable et tous les garçons ne se conforment pas à ce modèle.



Les problèmes médicaux

■ L'orthopédie

Beaucoup de garçons présentent une laxité des articulations et ils ont besoin dès le début d'un soutien pour la marche sous forme de semelles intérieures, d'attelles ou de chaussures sur mesure. Quelques garçons ont les pieds plats, ce qui fait pivoter les chevilles vers l'intérieur et se rencontrer les genoux. Les anomalies du coude sont communes et beaucoup de garçons ont les coudes luxés ou en avant. Les deux longs os de l'avant-bras (radius et cubitus) peuvent être fusionnés, rendant impossible la rotation du bras au niveau du coude ou son allongement complet.

■ Les dents

Les problèmes dentaires sont fréquents et un traitement préventif régulier est habituellement nécessaire. Les dents peuvent sortir tard et elles peuvent être plus grandes, ou plus petites, décolorées ou inégalement alignées.

■ Le cœur

La plupart des garçons avec un 49,XXXXY ont un système circulatoire et un cœur normaux mais 15 à 20 % naissent avec une anomalie cardiaque. Dans certains cas aucun traitement n'est nécessaire, alors que d'autres garçons ont besoin d'une chirurgie correctrice. Habituellement les garçons se nourrissent mieux après cette intervention.

■ Les infections des voies respiratoires

Les infections respiratoires chez les bébés et les enfants en bas âge sont fréquentes et peuvent être graves. Quelques garçons n'y sont plus sujets à la mi-enfance quand ils bougent plus, pour d'autres les infections deviennent moins graves, mais pour certains, les infections respiratoires continuent à l'âge adulte.

■ Les crises d'épilepsie

Les crises ne sont pas une caractéristique spécifique mais elles sont plus fréquentes que dans la population générale. Elles sont habituellement bien contrôlées par des médicaments.