

Pourquoi cela est-il arrivé ?

La plupart des parents ayant un garçon avec un syndrome XXY ont eux-mêmes un nombre normal de chromosomes. Un caryotype normal comporte 23 paires de chromosomes. 22 paires sont identiques chez les hommes et les femmes, un homme a par contre 1 chromosome X et 1 chromosome Y et une femme 2 chromosomes X. Quand les spermatozoïdes ou les ovules se forment, les deux membres de chaque paire chromosomique se séparent d'habitude pour que chaque spermatozoïde ou ovule ne contienne que 23 chromosomes. Il arrive parfois qu'une paire de chromosomes ne se sépare pas. C'est ce qu'on appelle la non-disjonction.

L'origine la plus probable des chromosomes supplémentaires est une erreur qui serait survenue lors de la conception du bébé, ou probablement pendant la formation des spermatozoïdes du père et des ovules de la mère. La non-disjonction est plus fréquente chez les mères plus âgées, mais pas chez les pères plus âgés, et l'origine n'est pas comprise. Dans le syndrome XXY, les chromosomes supplémentaires proviennent habituellement du père. Il n'y a aucune preuve que le syndrome XXY soit provoqué par quoi que ce soit de la part des parents, avant ou pendant la grossesse. La survenue de ce syndrome n'est pas relié à l'environnement, l'exposition à l'alcool ou la drogue, la maladie ou des traitements.

Cela peut-il arriver de nouveau ?

La plupart des syndromes XXY arrive par hasard, de ce fait, il est peu probable qu'il surviendra lors d'une prochaine grossesse. Cependant, quelques parents choisissent d'avoir un examen prénatal des chromosomes de leur bébé lors de la grossesse suivante. Cette proposition permet à des parents d'être rassurés pour une nouvelle grossesse.

Fertilité

Le chromosome X supplémentaire altère la fonction des gonades et la production de spermatozoïde. Le sperme des hommes 48,XXYY ne contient généralement aucun spermatozoïde. Le traitement avec de la testostérone n'améliore pas ce fait, mais il permet une meilleure

Atouts

Avec leurs importantes capacités visuo-spatiales et parfois une bonne mémoire, les garçons 48,XXYY sont relativement bons aux activités comme des jeux de société, des jeux électroniques et des jeux de piste. Au sein d'un groupe, ils sont amicaux, ne jugent pas et peuvent être pensifs, soucieux et prévenants.

Pour tout soutien, information et contacts avec d'autres familles concernées

Valentin APAC

52, la Butte Églantine
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° 09503011075

Enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France.

Rare Chromosome Disorder Support Group

PO Box 2189, Caterham, Surrey CR3 5GN, UK

Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766

info@rarechromo.org

www.rarechromo.org

Association Florare

2 rue des frères Calage, 34430 SAINT JEAN DE VEDAS

Tél. : (33) (0) 4 67 84 17 71

asso.florare@orange.fr

<http://florare.e-monsite.com>

The XXY Project

PO Box 460625, Aurora CO 80046-0625 US

Tel: (001) (303) 400-3456

www.xxyysyndrome.org

An email support group exists at

<http://groups.yahoo.com/group/xxyyparentnetwork>

Unique mentionne les coordonnées et les sites webs d'autres organismes afin d'aider les familles désirant s'informer sur le sujet. Nous nous dégageons toutefois de toute responsabilité quant à leur contenu.

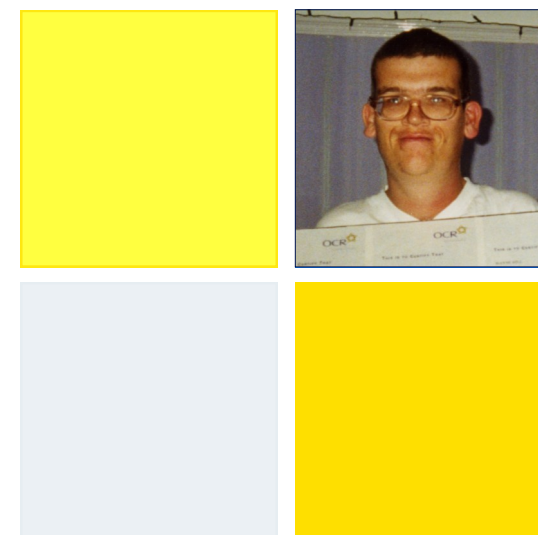
Quand vous êtes prêt pour obtenir plus d'information, *Unique* peut vous aider. Nous pouvons répondre aux différentes questions individuelles et nous éditons un livret plus complet sur le syndrome 48,XXYY. Ce livret d'information ne se substitue pas à un avis médical individualisé. Les familles devraient consulter un clinicien spécialisé pour tout ce qui a trait au diagnostic, à la prise en charge et aux questions de santé. À l'heure où nous la 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 Docteur Nicole Tartaglia, MD, pédiatrie du développement comportemental, à l'UC- Centre médical David Institut MIND, Octobre 2004 et par le Professeur Maj Hulten, professeur en génétique médicale à l'université de Warwick, 2005.

La version Française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Pr Pierre Sarda, généticien, centre hospitalier universitaire Arnaud de Villeneuve, Montpellier (34), France.

Copyright © Unique 2005, 2011

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413

Syndrome XXYY



Qu'est-ce que le syndrome 48,XXYY ?

Le syndrome XXYY aussi connu comme 48,XXYY, est une anomalie rare des chromosomes sexuels. Il touche seulement les garçons et les hommes.

Toute l'information génétique est contenue dans chaque cellule de notre corps. Le matériel génétique qui contient cette information est l'ADN, enroulé de manière très condensée, formant 46 structures en bâtonnet appelées des chromosomes. Ces 46 chromosomes forment 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 2 chromosomes X (XX) et les garçons et les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y (XY).

Les garçons et les hommes 48,XXYY ont un chromosome X et un chromosome Y supplémentaires. Jusque récemment, le syndrome XXYY était considéré comme une variante du syndrome de Klinefelter (47,XXY), mais le syndrome 48,XXYY a des caractéristiques distinctives.

Caractéristiques principales

Les conséquences ne touchent pas tous les garçons et varient dans leur degré d'expression.

- Vulnérabilité sociale et difficultés du comportement. Les garçons peuvent être immatures, timides et manquer de recul sur le plan émotionnel. Ils peuvent être prédisposés à des accès de colères.
- Développement sexuel incomplet. Les garçons peuvent être nés avec de petits organes génitaux et/ou des testicules non descendus. La maturation sexuelle peut ne pas se développer entièrement à la puberté. Beaucoup de garçons, mais pas tous, ont un taux de testostérone faible.
- Grande taille comparée avec celle d'autres membres de la famille, avec de longs membres.
- Retard dans le développement du langage.

Comportement

Les garçons peuvent présenter une vulnérabilité liée aux difficultés du comportement bien que tous ne développent pas de problèmes. Typiquement, en tant que bébés, les garçons sont détendus et facile à vivre. Comme les bébés, ils souhaitent vous faire plaisir, mais ils peuvent être facilement contrariés. Assez tôt jusqu'au milieu de l'enfance, la personnalité est typiquement plaisante mais les garçons peuvent être enclins aux sautes d'humeur aiguës et doivent tempérer leur colère. Dès le diagnostic fait, on doit donner aux parents des informations pour savoir comment gérer le comportement de leur fils quand il est encore jeune. Une consultation avec une psychologue qui connaît bien ces syndromes est une grande aide pour les parents.

Les approches trouvées par les parents et qui ont réussi pour gérer le comportement de leur fils comprennent des médicaments ; de la thérapie comportementale ; de la thérapie musicale ; des rituels simples et un environnement calme et encourageant .

Développement

■ Apprentissage

Les capacités d'apprentissage sont toujours très variables. Dans les anomalies de nombre des chromosomes sexuels (X ou Y) chaque chromosome sexuel supplémentaire fait baisser en moyenne le quotient intellectuel de 10 par rapport à la fratrie. Tandis que beaucoup de garçons avec 47,XXY ou 47,XY ont peu de difficultés d'apprentissage perceptible, d'autres rencontrent des problèmes spécifiques pour la lecture et l'écriture. Les garçons 48,XXYY ont plus de difficultés d'apprentissage. Les enfants ont un quotient intellectuel dans la normale ou la moyenne (un QI normal est coté entre 70 et 130). Cependant, la plupart des garçons 48,XXYY ont des difficultés d'apprentissages modérées. On dit des garçons 48,XXYY, qu'ils ont de meilleures capacités d'apprentissage en utilisant les informations verbales et qu'ils ont plus de difficultés pour traiter les informations auditives. Leur quotient intellectuel d'exécution est typiquement plus élevé que leur quotient intellectuel verbal.

■ Langage

Les garçons 48,XXYY ont d'habitude un retard de langage spécifique. Tandis que certains ont un retard de compréhension, la plupart des garçons comprennent mieux qu'ils ne parlent. Les difficultés à trouver les mots, la mémoire à court terme, la structure des phrases, le volume, l'articulation et l'ordre des mots sont fréquentes. Les garçons apprennent mieux avec une répétition visuelle et des stratégies pour les aider à organiser leurs pensées.

■ S'asseoir, bouger...

Le tonus musculaire chez les bébés est souvent faible et l'équilibre comme la coordination peuvent être affectées, retardant la position assise, le fait de ramper et la marche. Le manque de masse musculaire peut diminuer la force et l'endurance. La psychomotricité et la kinésithérapie aident à améliorer le tonus musculaire et progresser dans leurs mouvements et tandis que quelques garçons sont plus marqués au niveau du retard moteur, plusieurs se développent avec une bonne motricité fine.

■ Croissance

Les garçons naissent d'habitude avec une taille et un poids normaux. Habituellement dès l'enfance ils deviennent notablement plus grands et c'est encore plus évident dans la longueur de leurs membres. La plupart des garçons atteignent au moins 1m83. Le traitement par testostérone à la puberté remplace naturellement la diminution habituelle de cette hormone secrétée autour de la puberté. Cependant, la taille supplémentaire chez les garçons XXYY est non seulement due à des taux faibles de testostérone, qui retarde la puberté, mais aussi aux gènes du chromosome X supplémentaire et probablement ceux sur le chromosome Y supplémentaire.

Problèmes médicaux

■ Puberté

Chez quelques garçons, la puberté se déroule normalement. Pour d'autres, la puberté est retardée ou reste incomplète parce que la testostérone produite est insuffisante. Les garçons doivent être

suivis au niveau de leur puberté par un endocrinologue dès l'âge de 9-10 ans en raison de la probabilité d'un manque en testostérone. Si les caractéristiques sexuelles secondaires (la croissance de la taille du pénis, la répartition des poils masculins) ne se développent pas ou si la puberté reste incomplète, on peut donner un traitement substitutif en testostérone. Ce traitement permet de remplacer la synthèse normale d'hormone chez le garçon, elle n'a donc pas d'effets secondaires délétères, il n'a pas été démontré que cela augmentait un comportement agressif.

■ Orthopédie

Beaucoup de garçons ont des pieds plats liés à l'hypotonie pour cela, il peut être nécessaire de prescrire si besoin de semelles orthopédiques. Certains enfants peuvent avoir une synostose radio cubitale (une fusion des deux os de l'avant-bras). Cette anomalie a souvent peu de conséquences invalidantes (difficultés à tordre le coude en rotation complète ou parfois à le redresser).

■ Soins dentaires

Beaucoup de garçons ont des anomalies du nombre de dents (un manque ou des dents supplémentaires, des molaires notamment), Les dents peuvent aussi être sévèrement cariées dues à un taurodontisme, un état dans lequel les dents ont de très grandes cavités pulpaire et s'enracinent profondément.

Les garçons devraient avoir des examens dentaires réguliers.

■ Cœur et circulation

Tous les garçons devraient, par prudence, avoir un examen cardiaque. Un garçon sur 5 peut avoir une anomalie cardiaque. Le plus souvent ces anomalies sont faciles à prendre en charge par les cardio-pédiatres. Quelques exemples sont de petits trous dans la cloison cardiaque, une sténose pulmonaire (rétrécissement de l'artère qui récupère le sang des poumons), la tétralogie de Fallot et le prolapsus de la valvule mitrale (une valve faible sur le côté gauche du cœur). Les garçons ayant ces quelques maladies cardiaques ont besoin d'antibiotiques pour les protéger avant toute chirurgie dentaire.

■ Asthme et allergies

Le taux d'asthme et d'allergies est bien plus élevé chez les garçons 48,XXYY que dans la population d'enfants n'ayant pas ce syndrome. Il semble aussi que les infections respiratoires soient plus fréquentes. Quelques garçons semblent être prédisposés aux infections des voies respiratoires en hiver. Cette vulnérabilité signifie que tous les garçons devraient être vaccinés.

■ Neurologie

Quelques garçons XXYY ont des signes de problèmes neurologiques. Certains ont un tremblement intentionnel (leurs mains tremblent constamment quand ils essaient d'exécuter une tâche). Quelques-uns ont un tic répétitif ; plusieurs ont des difficultés avec la motricité fine et la coordination ; et les crises d'épilepsie sont plus fréquentes que dans la population générale.

■ Alimentation

Les troubles de l'alimentation sont assez fréquents (reflux gastro-œsophagien, constipation). Ils doivent être signalés au pédiatre pour qu'un traitement soit prescrit pour éviter des complications et l'inconfort de ces problèmes.