



Le syndrome du X fragile, une maladie orpheline par Catherine Gorka

Lorsque l'on évoque l'expression « une enfance heureuse », notre imaginaire nous renvoie rapidement à un bambin joufflu jouant avec vigueur sur le tapis d'un salon. La réalité peut être toute autre avec les soins quotidiens. Dans le cadre de l'édition sur l'enfance, je me suis penchée sur les maladies orphelines, plus particulièrement sur le syndrome du X fragile infantile. Il sera d'abord question de brèves définitions, des difficultés communes à plusieurs maladies orphelines ainsi que du principe du Zèbre. Par après, j'aborderai le syndrome du X fragile et les perspectives d'avenir. *Selon l'Organisation mondiale de la Santé (OMS), une maladie est dite rare lorsqu'elle atteint moins de 1,3 habitants sur 2000. Il y a environ 7000 diagnostics de maladies rares reconnus.* Les maladies orphelines sont des maladies rares auxquelles on s'intéresse peu en recherche. Cela s'explique par le fait que peu d'organismes offrent un financement et que le coût élevé pour un nombre aussi restreint de demande ne justifie pas l'investissement aux yeux de l'industrie pharmaceutique. existe plus de 8000 maladies orphelines répertoriées. D'ailleurs, le terme orphelin pour désigner une maladie rare a fait son apparition dans les années 1980. Cela ne dénote aucunement un cadre spécifique, mais réfère plutôt aux limites rencontrées dans le système de santé. Celles-ci ne sont pas nécessairement d'origine génétique. Elles peuvent découler de sources auto-immunes, inflammatoires, néoplasiques, voire infectieuses.

Voici quelques exemples de maladies orphelines : le syndrome de Kabuki, la neurofibromatose, l'immunodéficience primitive et la maladie du sirop d'érable. Pour ma part, je me suis davantage penchée sur le syndrome du X fragile, une maladie orpheline souvent citée en exemple dans le cours de neuropsychologie humaine ou les cours portant sur le développement infantile.

Les adversités communes observées sont :

-Diagnostic tardif

-Manque d'information

-Manque de soins en général et des soins de moindre qualité comparativement à ceux offerts pour une maladie ayant une prévalence plus élevée

-Présence de déficiences sur les plans physique, mental, comportemental et sensoriel, entraînant possiblement la perte d'autonomie

-Conséquences sociales diverses (travail, scolarité, vie affective, activités de la vie quotidienne, loisirs, etc.)

-Isolement, stigmatisation, discrimination et exclusion sociale

-Poids psychosocial pour les proches

Le principe du zèbre

« Quand vous entendez des bruits de sabots derrière vous, ne vous attendez pas à voir un zèbre. »

Ce principe a été inventé en 1940 par le docteur Théodore Woodland, professeur à la faculté de médecine du Maryland, aux États-Unis. Saviez-vous que le zèbre est considéré comme le symbole des maladies rares? Le principe du zèbre découle du fait que lorsqu'on entend des sabots derrière soi l'on pense à un cheval et non un zèbre. Dans la même optique, avec divers signes et symptômes, les praticiens ont souvent plus tendance à penser qu'il s'agit d'une maladie connue. Par opposition, les étudiants ne suivent pas ce modèle et se souviennent plus particulièrement de ce qui sort de l'ordinaire.

Syndrome du X fragile

En bref, il s'agit de la première cause héréditaire d'handicap intellectuel chez le garçon et de troubles de comportement. Le syndrome du X fragile touche environ 1 garçon sur 4000 et 1 fille sur 8000.

Comme le nom le stipule, le X fragile réfère au chromosome X, *plus spécifiquement au gène FMR1 qui y est présent. Une expansion répétition de triplets CGG où les sujets atteints ont plus de 200 répétitions comparativement aux gens sains (moins de 60). Au caryotype, une « photo » des paires des chromosomes présents chez un individu, on observe un rétrécissement de l'extrémité du bras long du chromosome X, mais aussi un brin mince de matériel génétique présent.*

Les signes et symptômes cliniques de ce syndrome peuvent être plus discrets chez certains individus. Les anomalies sont principalement aux niveaux cognitif et physique, mais l'aspect comportemental peut également être affecté. 15-25% des individus *souffrant du syndrome du X fragile reçoivent à tort un diagnostic d'autisme. Cela s'explique par certaines similarités entre ces deux troubles au niveau de la présence symptomatique. En effet, l'autisme et le syndrome du X fragile sont tous les deux liés à des retards de langage, de l'écholalie, de la répétition (persévération verbale), un évitement du contact visuel, des mouvements stéréotypés, une hypersensibilité sensorielle et plus encore. Dans la même lignée, il y a des troubles qui entraînent des difficultés scolaires, tels qu'une difficulté d'exécution de tâches séquentielles, une faible mémoire, un manque d'orientation spatiale,*

de coordination visuo-motrice, un trouble de déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité et plus encore. Sur le plan physique, certains traits caractéristiques s'observent tels qu'un allongement du visage, un élargissement du front, de grandes oreilles et une grande taille des testicules chez les garçons. Au niveau socioaffectif, les individus souffrant du syndrome du X fragile semblent avoir de meilleures capacités de compréhension de la théorie de l'esprit (c.-à-d. une meilleure compréhension des intentions et des croyances des autres). De plus, ces jeunes expriment souvent le désir d'avoir des relations et de communiquer avec les autres.

Perspectives d'avenir

Davantage de fonds de recherche dédiés aux maladies rares et l'avenue de nouveaux centres multidisciplinaires viendraient contribuer sur différentes sphères biopsychosociales. Effectivement, la recherche tend à renforcer les acquis et à mettre en lumière de nouvelles cibles thérapeutiques. De ce fait, il y aurait davantage de visibilité obtenue, que ce soit parmi les universitaires, et donc parmi les futurs professionnels de la santé, ou de la part du grand public via les organismes québécois. Cette visibilité nouvelle viendrait briser l'isolement de bien des patients, mettre des mots sur leur quotidien, diminuer la stigmatisation et le stress minoritaire vécu. Avec des professionnels plus conscientisés, l'arrivée des diagnostics serait devancée, la médication mieux ajustée et l'incertitude face au plan de traitement minimisée.

Un bon exemple des récentes avancées est la création du Centre d'excellence en recherche sur les maladies orphelines-Fondation Courtois (CERNO-FC).

Le CERNO-FC, effectue de la recherche fondamentale et appliquée dans le but d'acquérir davantage de connaissances sur les maladies orphelines. Ce centre de recherche vise également à identifier les cibles thérapeutiques, ce qui mènera par la suite à une meilleure prise en charge des patients jeunes et moins jeunes, au développement d'outils pour un suivi optimisé et ainsi une meilleure qualité de vie au quotidien. Les chercheurs du CERMO-FC se consacrent entre autres à la leucodystrophie de Krabbe, la maladie de Menkes, l'épidermolyse bulleuse simplex, l'agénésie et dysgénésie du corps calleux et le syndrome DOORS.

Deuxièmement, solidifier les ressources adressées aux parents et proches aidants pourrait améliorer grandement la qualité de vie, que ce soit sur le plan de l'aide psychologique avec des groupes de support et des centres d'écoute, ou sur le plan financier.

Aussi, il faut déconstruire l'idée qu'une enfance heureuse est uniquement accessible aux enfants avec des capacités et une santé olympienne. Cela par souci d'enrayer le capacitarisme, une forme de discrimination envers les gens en fonction de leurs capacités et conditions, que ce soit sur le plan cognitif ou physique qui pèse sur les jeunes, mais aussi leurs proches. Pour y arriver, il faut mettre de l'avant des agents sociaux positifs, agir en tant que modèle et participer activement à la conscientisation de notre entourage.

Références

Centre d'Excellence en Recherche sur les Maladies Orphelines - Fondation Courtois (2018). Repéré à <https://www.cermofc.uqam.ca/>

Lopes, M. T., Koch, V. H., Sarrubbi-Junior, V., Gallo, P. R., & Carneiro-Sampaio, M. (2018). Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. *Clinics (Sao Paulo, Brazil)*, 73, e68.

Powell-Hamilton, N., Kimmel, S. (2018). Syndrome de l'X fragile. Repéré à <https://www.merckmanuals.com/fr-ca/professional/p%C3%A9diatrie/anomalies-chromosomiques-et-g%C3%A9n%C3%A9tiques/syndrome-de-l-x-fragile>

Regroupement québécois des maladies orphelines. (2015). Information sur les maladies rares et orphelines. Repéré à <https://rqmo.org/information-sur-les-maladies-rares-et-orphelines/>

Regroupement québécois des maladies orphelines. (2015). Le zèbre. Repéré à <https://rqmo.org/le-zebre/>

Building Links Virtual Resource Initiative (2018). Le syndrome de l'X fragile. Repéré à <https://www.mcgill.ca/buildinglinks/fr/troubles-et-syndromes/xfragile>