

2016

Déficiência mentale : Le syndrome X fragile



4^e-spécialisation
Orthopédagogie

Titulaire de AA : M. Parage Bertrand

Conconi Laura
Delporte Nathalie
Fuzio Pierre
Janssens Cynthia
Ramelot Charlotte

Table des matières

Introduction.....	1
1. Les causes.....	1
La mutation d'un gène.....	1
Le mode de transmission du gène.....	2
1. Les caractéristiques.....	2
a. Physiques.....	2
b. Cognitives.....	2
c. Comportement d'allure autistique.....	3
2. Les conséquences.....	3
3. Les besoins.....	4
4. Types d'accompagnement.....	4
a. Médical.....	4
b. Comportemental.....	4
c. Pédagogique.....	5
d. Paramédical.....	6
Conclusion.....	7
Bibliographie.....	1
Site Web.....	1
Livre.....	1

Introduction

Le syndrome de l’X fragile est souvent méconnu et confondu avec la trisomie 21. Dans ce travail, nous aborderons les causes, les caractéristiques, les conséquences, les besoins et les types d’accompagnement.

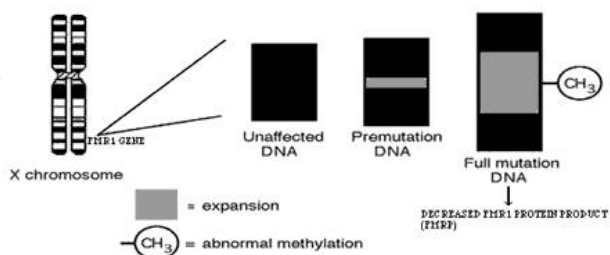
Nous avons choisi ce syndrome pour plusieurs raisons :

- Nous nous sommes intéressés à ce syndrome car il avait été vaguement évoqué dans l’une de nos formations et nous avons désiré réaliser un approfondissement.
- En tant qu’institutrices, nous pourrions accueillir un enfant porteur de cette maladie dans nos classes. Ce travail nous permet de s’y préparer.
- En tant que logopèdes, il est probable que nous prenions en charge un enfant X fragile en séance logopédique. Connaître les conséquences permet d’adapter nos outils et nos méthodes.
- Etant qu’orthopédagogues, nous devons nous informer sur les maladies qui sont la cause des problèmes d’apprentissages afin d’organiser avec les professionnels de chaque secteur un environnement, des méthodes d’apprentissage, procédé d’inclusion etc. afin que la personne X fragile puisse participer activement à son développement et ses relations sociales.

1. Les causes

La mutation d’un gène

Le syndrome du X fragile est d’ordre génétique. Rappelons que la 23^e paire de chromosomes, la paire qui définit le sexe de l’individu est soit composée de deux X pour une fille soit d’un X et d’un Y pour un garçon. Dans le cas du syndrome de l’X fragile, un des gènes du chromosome X (FMR1) a muté (modification de la séquence) et comporte une répétition anormale d’un triplet CGG qui est de 45 répétitions chez un individu sain et dépasse 200 répétitions chez le bénéficiaire.



La modification du gène FMR1 va empêcher le décodage de l’information contenue. L’apparition du syndrome est due à l’absence de la protéine qui est normalement fabriquée par le gène en question. Son absence ou son insuffisance au niveau du cerveau va provoquer un déficit de communication entre les cellules nerveuses ainsi qu’une anomalie structurelle de ces cellules.

Il existe une autre forme de la maladie : la prémutation. Le gène n'a pas réellement muté : la répétition de la séquence du triplet CGG est de 55 à 200 fois. La personne est alors atteinte du syndrome de tremblement-ataxie ou ataxie cérébelleuse lié à l'X fragile dont les symptômes n'apparaissent que chez la personne âgée (au-delà de 50 ans).

Le mode de transmission du gène

Un homme transmet toujours le gène prémuté à sa fille et non à son fils. La mère porteuse du gène prémuté a une chance sur deux de le transmettre à ses enfants. Si elle le transmet à sa fille, elle est également porteuse de ce gène mais n'a pas de conséquences du syndrome. Si elle le transmet à son fils, il est porteur soit d'un gène prémuté soit un gène muté. Dans le dernier cas, il est atteint du syndrome. Seul la mère peut transmettre une mutation complète du gène.

1. Les caractéristiques

a. Physiques

Anomalies visibles/externes		Anomalies invisibles/internes
Visage	Corps	
<ul style="list-style-type: none"> • Visage long et étroit • Front large et proéminent • Yeux cernés • Oreilles décollées et mal ourlées • Malposition dentaire et palais ogival • Lèvres épaisses 	<ul style="list-style-type: none"> • Crâne court avec périmètre crânien augmenté • Douceur extrême de la peau • Creux au niveau du sternum • Pieds plats • Testicules de grande taille 	<ul style="list-style-type: none"> • Diminution du tonus musculaire (=hypotonie) • Hyperlaxité des articulations des doigts de la main • Anomalies des fibres élastiques dans l'aorte et les valves cardiaques

b. Cognitives

Global	Langage	Mémoire	Visuo-spatiale
Des déficiences intellectuelles	Rythme de la parole rapide et irrégulier	Difficultés de mémorisation	Difficulté de construction visuo-spatiale abstraite (F)
Retard global du développement	Praxies bucco-lingo-faciales	Mémoire sémantique et la mémoire à court terme ↘ performantes	
	Troubles du langage // dysphasie	Apprentissage d'une nouvelle information difficile	

c. Comportement d'allure autistique

Le syndrome est généralement considéré comme une forme atypique d'autisme, car:

- Il aboutit souvent à une perturbation de la communication et des interactions sociales ;
- Dans le manuel psychiatrique américain de référence, le DSM-IV, le syndrome de l'X fragile est rattaché au spectre des troubles autistiques ;
- À la différence de l'autisme typique, le syndrome de l'X fragile a une origine génétique bien circonscrite.

Chez de nombreux garçons, nous pouvons observer un comportement autistique :

- Un regard furtif ;
- Une aversion pour le contact physique ;
- Certaines stéréotypies motrices (battement des mains...) ;
- Réactions de panique ;
- Un langage répétitif.

Contrairement à une personne atteinte d'un trouble du spectre autistique, la personne possédant le syndrome du X-Fragile essaie d'entrer en contact avec son entourage, mais elle ne possède pas les instruments adéquats. Elle est sensible au contact social et à l'attention de ses proches.

2. Les conséquences

Troubles du développement psychomoteur	Troubles du langage	Un désordre spectral
<ul style="list-style-type: none">• Marche acquise avec un certain retard• Trouble coordination motrice• Acquisition du graphisme avec certaines difficultés• Instabilité psychomotrice	<ul style="list-style-type: none">• Trouble de la fluence verbale• Echolalie• Stéréotypies verbales• Des digressions au fil des discours• Des répétitions• Des pauses inappropriées• Des retours en arrière• Des interjections• Phrases prononcées très rapidement	<ul style="list-style-type: none">• Légers troubles d'apprentissage → Déficiences cognitives et autisme• 10% ont une déficience mentale profonde

3. Les besoins

Fraterie	Personne X fragile
<ul style="list-style-type: none">• Informer d'une façon complète et compréhensible !• Informer sur la possibilité de transmission de cette maladie• Informer des possibilités, des « solutions »• Proposer des écoles adaptées• Proposer des institutions de jour• Accompagnement/soutien de la famille	<ul style="list-style-type: none">• Une prise en charge multidisciplinaire• Tenir compte des différentes forces et faiblesses cognitives, affectives et du comportement• Trouver une école adaptée• Trouver un institut à l'âge adulte• Un contexte de quiétude et de réassurance• Eviter ou préparer pour les changements• Supports visuels pour faciliter la communication• Réduire les éléments distrayants• Prendre le temps d'apprendre à connaître la personne !

4. Types d'accompagnement

a. Médical

C'est au médecin d'annoncer si l'enfant est atteint du syndrome de l'X fragile. Le tout petit sera suivi par un pédiatre et par le médecin traitant de la famille.

- Traitement médicamenteux :
Il n'y a pas de traitement curatif, à moins que la mère réalise un diagnostic et une intervention extrêmement précoce (anténatale). Néanmoins, il est peu probable que le traitement puisse avoir un effet suffisant sur l'organisme du cerveau.
- La médecine douce :
Elle peut être utilisée pour calmer les angoisses.
Par exemple : huiles essentielles, homéopathie, etc.

b. Comportemental

Le traitement de l'X fragile est symptomatique, complexe et multidisciplinaire. Il y a une recherche autour de l'optimisation du développement, la gestion des troubles comportementaux, etc. La mise en place de rééducations et une stimulation quotidienne par les professionnels, mais aussi par l'entourage de la personne porteuse du syndrome de l'X fragile sont essentielles. Pour accomplir cela, une coordination de toute l'équipe s'occupant de l'enfant est nécessaire.

- Psychologue :
Anxiété, impact du diagnostic sur la famille, hyperactivité.
- Psychiatre :
Troubles du comportement, dysmorphie.
- Neuropsychologue :
Bilan intellectuel pour les possibilités de développement (régression progressive des performances intellectuelles).

c. Pédagogique

Les enfants atteints du syndrome ont besoin d'un accompagnement pédagogique particulier pour se développer en se sentant en sécurité.

- Enseignant spécialisé :
 - Préférable pour l'aspect pédagogique. Cependant, l'enseignement spécialisé n'est pas obligatoire. Un enfant souffrant d'un syndrome de l'X fragile peut suivre des études dans l'enseignement ordinaire. Tout dépendra de l'enfant, de ses besoins et de son développement ;
 - Dans le cas de l'enseignement spécialisé, il est possible d'élaborer un PIA (Plan Individuel d'Apprentissage) ;
 - Des adaptations peuvent être présentes pour faciliter les apprentissages, comme la méthode Sésame (=> langage) ou encore l'utilisation d'un iPad (=> psychomotricité fine). L'apprentissage visuel serait meilleur que l'apprentissage auditif mais des troubles visuels et/ou auditifs sont possibles. Il faudra donc adapter les aides à chaque enfant.
- Méthode de « modification du comportement » :
 - Apprentissage d'un comportement avec récompenses matérielles (car l'enfant ayant une déficience intellectuelle ne comprend pas toujours les sourires, les câlins...);
 - Diminution des récompenses ;
 - Un nouvel apprentissage précède un acquis pour ne pas finir sur un échec ;
 - Pour désapprendre un comportement non désiré : punitions, ignorer le comportement non désiré ou isolement de courte durée.
- Méthode de communication :
 - Pour communiquer, on peut utiliser une marionnette pour éviter les contacts directs ou rendre l'enfant acteur de l'interaction (éviter l'asymétrie) ;
 - Utiliser des phrases courtes et simples.

- Activités
 - **Rituels**
C'est important d'instaurer des rituels (déroulement de la journée...). Petit à petit on peut inclure des « imprévus » dans l'horaire fixé ;
 - **Temporalité**
Proposer des activités courtes et faire des pauses régulièrement. Expliquer les objectifs des activités proposées ;
 - **Supports**
Utilisation de supports visuels, car la mémoire visuelle est meilleure que la mémoire auditive ;
 - **Utiliser des outils pédagogiques**
 - ❖ *Planète des alpha* : Méthode d'apprentissage de la lecture
 - ❖ *Sésame* : Méthode de communication
 - ❖ *Jeux de société en bois* (Quelques exemples *Premier verger, Jardinage*)
 - ❖ *Hamac* : Outil de relaxation et de détente, pour toute la famille.
 - ❖ *iPad* : Des applications permettant de développer certaines capacités cognitives, psychomotrices et graphiques. (Quelques exemples d'applications disponibles en anglais et en français : *Intro to Letters de Montessorium, Intro to Math de Montessorium, Opposites de My First App, Stories2Learn, Words FOR KIDS, ABA Flash Cards & Games – Emotions*)

d. Paramédical

Les professionnels du secteur paramédical prennent en charge la personne atteinte du X fragile si elle présente des troubles qui peuvent être améliorés grâce à la rééducation.

- Ergothérapeute :
Traitement passant par les sens : vue (jeux de lumière), odorat (huiles essentielles), toucher (massages, relaxation), ouïe (musique), goût (mastication, découvertes d'autres aliments) => présence d'une hypersensibilité.
- Kinésithérapeute :
En vieillissant, la personne porteuse du syndrome risque de développer un syndrome ataxique avec tremblements associé au X fragile (SATXF). Cela touche principalement la mobilité.
- Logopède :
Troubles du langage oral et du langage écrit (compréhension + production) ainsi que des logico-mathématiques.
- Psychomotricien :
Intégration motrice et coordination oculo-manuelle.

Conclusion

En conclusion, le syndrome de l'X fragile est une maladie génétique qui provoque une mutation du gène FMR1 situé sur le chromosome X. Les personnes possédant ce syndrome ont des caractéristiques particulières telles que : un crâne court, une diminution du tonus musculaire, des yeux cernés, des oreilles décollées, des déficiences intellectuelles, des praxies bucco-lingo-faciales,... Toutes ces caractéristiques amènent également des conséquences au niveau psychomoteur, langagier et provoquent un désordre spectral. Pour aider l'enfant à progresser, une équipe pluridisciplinaire (médical, pédagogique, paramédical, comportemental) est présente.

En tant qu'orthopédagogue, nous pensons épauler l'enfant en réalisant par exemple des séances de psychomotricité pour travailler l'équilibre et ainsi le faire progresser au niveau de sa marche. Ensuite, lors de séances de psychomotricité, il va pouvoir tracer des spirales, ronds, lignes... afin d'améliorer sa graphie. De plus, en réalisant les activités avec son corps il pourra mieux prendre conscience du mouvement à faire et ainsi il y aura une certaine amélioration au niveau de son écriture.

Puis, l'enfant pourra faire la psychomotricité adaptée aux troubles d'apprentissages linguistiques. En effet, lorsqu'on fait un circuit où l'enfant doit partir d'une histoire, cela va lui permettre de créer des phrases, d'utiliser une syntaxe correcte et d'avoir une structure logique dans son récit. D'ailleurs, certaines activités vont lui permettre de parler avec un certain rythme, d'avoir différentes intonations selon la situation...

Enfin, l'orthopédagogue peut également être présent en classe, pour que l'enfant ait un suivi. Il va aider au niveau de la coordination médicale, familiale et pédagogique pour que les choses mises en place soient réalisées par toutes les personnes autour de l'enfant.

Bibliographie

Site Web

Association X fragile Belgique. (s.d.). *Syndrome du X fragile (FXS)*. En ligne : <http://www.x-fragile.be/syndrome-x-fragile/informations-generales/>. Consulté le 28 octobre 2016.

Association X fragile Belgique. (s.d.). *Outils pédagogiques*. En ligne : <http://www.x-fragile.be/syndrome-x-fragile/outils-pedagogiques/>. Consulté le 28 octobre 2016.

Association nationale du syndrome X fragile. (s.d.). *MALADIE GÉNÉTIQUE RARE ET HÉRÉDITAIRE*. En ligne : <http://www.xfra.org/le-syndrome.../l-expression-de-la-maladie/>. Consulté le 28 octobre 2016.

Allodocteur. (2013). « 'Mission to Lars » : un road-movie pour le syndrome de l'X fragile. En ligne : http://www.allodocteurs.fr/actualite-sante--mission-to-lars--un-road-movie-pour-le-syndrome-de-l-x-fragile_11411.html. Consulté le 28 octobre 2016.

Orphanet. (2016). *Syndrome de l'X fragile*. En ligne : http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=908. Consulté le 28 octobre 2016.

Narcy M.(2017). *Les Papiers de Sandra*. En Ligne : <http://www.les-colibris.be/x-fragile/>. Consulté le 28 octobre 2016.

Paribello C. (2007). *Première désignation d'un médicament orphelin pour le X fragile*. En ligne : <http://www.fragilexcanada.ca/pictu.../upload.../10%20choses.pdf>. Consulté le 28 octobre 2016.

Vidinfo. (2016). *Qu'est-ce que le syndrome X Fragile?*. En ligne : <http://www.vidinfo.org/video/26603427/quest-ce-que-le-syndrome-x-fragile>. Consulté le 28 octobre 2016.

Encyclopédie Orphanet Grand Public. (2012). *Le syndrome de l'X fragile*. En Ligne : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/XFragile-FRfrPub120v01.pdf>. Consulté le 28 octobre 2016.

Livre

Pagès V. (2012). *Handicaps et psychopathologies*. Paris : Dunod

Dalla Piazza S., & Dan B. (2001). *Handicaps et déficiences de l'enfant*. Bruxelles : De Boeck Université

Klinger-Delarge O. (2013). *100 idées pour accompagner les enfants déficients intellectuels*. Paris : Éditions Tom Pousse.