

Tableau de suivi – Santé – Syndrome de l’x fragile

Forster-Gibson et Berg 2011

CONSIDÉRATIONS	RECOMMANDATIONS
1. TYONG (TÊTE, YEUX, OREILLES, NEZ, GORGE)	
<i>Enfants</i> : Vision : strabisme, erreurs de réfraction sont courantes	<input type="checkbox"/> Procéder au dépistage visuel et auditif pour le nouveau-né avec test des potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral (PEATC).
<i>Ouïe</i> : otites moyennes répétitives sont courantes	<input type="checkbox"/> Référer pour un examen ophtalmologique complet avant l’âge de 4 ans.
<i>Nez</i> : sinusites sont courantes	<input type="checkbox"/> Visualiser les tympans à chaque visite.
<i>Adultes</i> : strabisme et erreurs de réfraction sont courantes	<input type="checkbox"/> Dépistage visuel et auditif à chaque visite avec une attention particulière pour la myopie et la perte auditive/surdité.
2. DENTAIRE	
<i>Enfants et adultes</i> : Palais ogival et malocclusions dentaires sont courants	<input type="checkbox"/> Référer à un dentiste pour un examen annuel.
3. CARDIOVASCULAIRE	
<i>Enfants</i> : Prolapsus de la valve mitrale (PVM) est moins courant chez les enfants (~10 %), mais peut apparaître à l’adolescence	<input type="checkbox"/> Ausculter pour des souffles et clics à chaque visite. Si présents, obtenir un ECG et une échographie cardiaque; référer à un cardiologue au besoin.
<i>Adultes</i> : PVM est courant (~80 %). Dilatation de la racine aortique n’est généralement pas progressive	<input type="checkbox"/> Procéder à un examen clinique annuel. Selon les résultats, obtenir un ECG et une échographie cardiaque. Référer vers un cardiologue le cas échéant.
L’hypertension est courante et aggravée par l’anxiété	<input type="checkbox"/> Prendre TA à chaque visite et au minimum à chaque année. <input type="checkbox"/> Traiter l’hypertension lorsque présente.
4. RESPIRATOIRE	
<i>Enfants et adultes</i> : Apnée obstructive du sommeil (AOS) peut être due à des végétations adénoïdes hypertrophiées, à l’hypotonie, ou à une dysplasie des tissus conjonctifs	<input type="checkbox"/> S’assurer d’avoir une anamnèse détaillée du sommeil en portant une attention particulière aux symptômes d’AOS. <input type="checkbox"/> Obtenir une étude de sommeil s’il y a lieu.
5. GASTRO-INTESTINAL	
<i>Enfants</i> : Chez nourrissons, des problèmes d’alimentation sont fréquents avec des vomissements récurrents associés à un reflux gastro-œsophagien (RGO) chez ~30 % des nourrissons	<input type="checkbox"/> Référer pour évaluation RGO. L’épaississement des liquides et un positionnement à la verticale peuvent être suffisants pour gérer le RGO.
6. GÉNITO-URINAIRE	
<i>Enfants et adultes</i> : Les hernies inguinales sont fréquentes chez les mâles	<input type="checkbox"/> Évaluer pour hernie inguinale chaque année à partir de l’âge d’un an. <input type="checkbox"/> Macroorchidisme peut être mesuré à l’aide d’un orchidomètre; rassurer les parents et le patient qu’aucun traitement n’est requis.
Le macroorchidisme se présente généralement vers la fin de l’enfance et au début de l’adolescence et persiste ensuite	<input type="checkbox"/> Évaluer les infections urinaires récurrentes avec une cystourethrographie et une échographie rénale. Référer à un néphrologue ou urologue au besoin.
Le reflux urétéral peut persister à l’âge d’adulte	<input type="checkbox"/> Considérer et évaluer pour une étiologie rénale, tels des tissus cicatriciels causant une hypertension persistante.
7. FONCTION SEXUELLE	
<i>Adultes</i> : Mâles et femelles sont fertiles	<input type="checkbox"/> Avoir une discussion sur les risques de récurrence et les options de reproduction servira de base de référence auprès d’un généticien. Consultez même si SXF est seulement soupçonné afin que les tests moléculaires soient faits pour la personne-même et les membres de sa famille.

CONSIDÉRATIONS	RECOMMANDATIONS
8. MUSCULO-SQUELETTIQUE	
<p><i>Enfants et adultes</i> : L'hyper-extensibilité des articulations et les pieds plats, sont courants. Scoliose, pieds bots, luxations articulaires (surtout congénitale de la hanche) peuvent aussi se produire</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Procéder à un examen musculo-squelettique à la naissance ensuite aux 4 mois jusqu'à l'âge d'adulte et ensuite annuellement. <input type="checkbox"/> Obtenir l'historique des dislocations possibles. <input type="checkbox"/> Référer à un chirurgien orthopédique en fonction des résultats. <input type="checkbox"/> Une consultation en ergothérapie durant l'enfance est essentielle. <input type="checkbox"/> Considérer des consultations en physiothérapie et en podiatrie pour des orthèses.
9. NEUROLOGIE	
<p><i>Enfants et adultes</i> : ~20 % sont atteint d'épilepsie (peut inclure convulsions tonico-cloniques généralisées, épisodes d'absence, crises motrices partielles, crises du lobe temporal)</p> <p>L'hypotonie est courante, en plus des retards de développement dans la motricité fine et grossière</p> <p>L'épilepsie persiste occasionnellement à l'âge adulte</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> S'assurer d'avoir une anamnèse des convulsions qui surviennent généralement à la tendre enfance. <input type="checkbox"/> Évaluer pour des convulsions atypiques à l'âge adulte si les résultats obtenus sont inquiétants ou si on observe des pertes cognitives. <input type="checkbox"/> Procéder à un EEG si l'anamnèse dévoile la possibilité d'épilepsie. <input type="checkbox"/> Référer à un neurologue en fonction des résultats.
10. SANTÉ MENTALE/COMPORTEMENT	
<p><i>Enfants</i> : 70 % – 80 % sont hyperactifs; ~30 % sont autistes</p> <p>Des caractéristiques autistiques sont courantes et peuvent indiquer un trouble envahissant du développement (TED)</p> <p>Les troubles anxieux et les troubles de l'humeur peuvent aussi être observés</p> <p>Certaines caractéristiques de l'autisme, les crises de colère, et l'agressivité ainsi que les troubles anxieux et les troubles de l'humeur peuvent être traités par la pharmacothérapie</p> <p>Les hypersensibilités sensorielles sont courantes</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Suite au diagnostic, référer rapidement à un psychologue clinique pour de l'éducation parentale essentielle sur les techniques appropriées de modification de comportement. <input type="checkbox"/> Encourager la consommation d'antioxydants tels que vitamine E, vitamine C, acide folique et jus de fruits. <input type="checkbox"/> L'hyperactivité peut être maîtrisée en utilisant des médicaments stimulants après l'âge de 5 ans. <input type="checkbox"/> Référer à un Programme d'intervention en autisme afin d'offrir des services d'intervention comportementale intensive (ICI) si TED est diagnostiqué. <input type="checkbox"/> Envisager une consultation en psychiatrie si on soupçonne un trouble de santé mentale. <input type="checkbox"/> Suite au diagnostic, référer en orthophonie. <input type="checkbox"/> Référer en ergothérapie pour une diète sensorielle et un programme d'intégration sensorielle.
<p><i>Adultes</i> : L'agressivité, l'hypersensibilité sensorielle, le trouble déficitaire d'attention et l'hyperactivité (TDAH), les sautes d'humeur, et l'anxiété, sont courants à l'adolescence et à l'âge adulte</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Envisager référer à un psychiatre ou un psychologue pour une évaluation si on soupçonne un trouble de santé mentale. <input type="checkbox"/> Les crises violentes sont fréquentes, surtout chez les mâles, et peuvent être traitées par des traitements comportementaux et (ou) pharmacologiques (comme pour les enfants).
11. ENDOCRINO	
<p><i>Enfants</i> : Puberté précoce probable</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Dépister attentivement les signes de puberté précoce chez les femelles lors de l'examen physique. Référer à un endocrinologue pour évaluer la pertinence d'utilisation d'agoniste de la gonadotrophine pour gérer la puberté précoce.
<p><i>Adultes</i> : Les symptômes prémenstruels (SPM) peuvent être sévères</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Procéder à une anamnèse de SPM avec une attention particulière aux menstruations, à l'anxiété, la dépression, et les sautes d'humeur. Considérer un IRSS pour stabiliser l'humeur si les symptômes de SPM sont relativement sévères.

CONSIDÉRATIONS	RECOMMANDATIONS
<p>12. AUTRES</p> <p>Se présente parfois comme un phénotype ressemblant au Syndrome Prader-Willi</p> <p>PORTEURS DE PRÉMUTATION :</p> <p>L'apparence tardive de tremblements / d'une ataxie a été observée chez ~40 %-50 % des garçons et des hommes et ~8 % des filles et des femmes porteuses de la prémutation du chromosome x fragile.</p> <p>L'insuffisance ovarienne précoce vers l'âge de 45 ans a été observée chez ~20 %-40 % des femmes porteuses de la prémutation du chromosome x fragile.</p> <p>Des troubles psychiatriques (p. ex., troubles de l'humeur et anxiété) semblent apparaître chez tous les porteurs de la prémutation du chromosome x fragile^{1,2}</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Prise en charge de l'obésité et de l'hyperphagie : envisager les interventions préconisées chez les personnes atteintes du syndrome Prader-Willi. <input type="checkbox"/> Référer aux spécialistes appropriés (p. ex., neurologue, endocrinologue, psychiatre) s'il y a lieu, pour gérer les symptômes ressemblant à ceux du Syndrome Prader-Willi. <input type="checkbox"/> En cas de prémutation soupçonnée, procéder au dépistage du chromosome x fragile au moyen de tests d'ADN ou référer vers une clinique de génétique. <input type="checkbox"/> Pour traiter la dépression ou l'anxiété chez les porteurs de la prémutation, les ISRS, les exercices réguliers et le counseling ont aidé.

Ressources

Dix lignes directrices sur les tableaux de suivis pour les personnes ayant le syndrome de l’x fragile ont été révisées et comparées. (Pour la liste complète des références, consultez le www.surreyplace.on.ca/Clinical-Programs/Medical-Services/Pages/PrimaryCare.aspx)

Sites Web sur le syndrome de l’x fragile pouvant aider les familles et aidants :

The National Fragile X Foundation <http://www.fragilex.org/html/home.shtml>

Fragile X Research Foundation of Canada <http://www.fragile-x.ca/default2.htm>

FRAXA Research Foundation <http://www.fraxa.org>

Élaboré par : *Forster-Gibson, Cynthia, MD, PhD et Berg, Joseph M, MB, BCh, MSc, FRCPSYCH, FCCMG*

Experts cliniciens réviseurs :

Nous remercions les cliniciens suivants d'avoir révisé ce document et apporté des suggestions utiles.

Randi Hagerman, MD

Medical Director, M.I.N.D Institute

Endowed Chair in Fragile X Research, School of Medicine, University of California, Davis, California

Carlo Paribello, MD

Director, Fragile X Clinic, Centre Surrey Place, Toronto

President and Medical Director, Fragile X Research Foundation of Canada

Références

1. Amiri K, Hagerman RJ, Hagerman PJ. Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome : an aging face of the fragile X gene. Arch Neurol. 2008 Jan;65(1) :19-25.

2. Bourgeois JA, Coffey SM, Rivera SM, Hessl D, Gane LW, Tassone F, et al. A review of fragile X premutation disorders : expanding the psychiatric perspective. J Clin Psychiatry. 2009 Jun;70(6):852-62.