

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Syndrome de l'X fragile

Synonymes

FXS ;
Syndrome FRAXA ;
Syndrome FraX ;
Syndrome de Martin-Bell.

Définition

Le syndrome de l'X fragile (FXS) est la deuxième cause de déficience intellectuelle (DI) après la trisomie 21 et la cause la plus fréquente de DI héréditaire, du fait de son mécanisme mutationnel très particulier.

Le FXS résulte d'une mutation dynamique par amplification de triplet CGG dans la région régulatrice du gène *FMR1*, qui survient en deux étapes au cours des générations.

La mutation complète provoque une méthylation du gène *FMR1* qui inhibe son expression ; c'est l'absence de synthèse de la protéine FMRP (codée par *FMR1*), qui est responsable des symptômes de l'X fragile.

Les personnes porteuses de la prémutation n'ont pas le syndrome de l'X fragile, donc pas de déficience intellectuelle (DI), mais 20 % des femmes ont une insuffisance ovarienne précoce (IOP) et les hommes ont un risque de développer un syndrome neurodégénératif appelé Fragile X Tremor Ataxia Syndrome (FXTAS).

Chez le garçon, le nourrisson est parfois hypotonique, mais les acquisitions posturales sont habituellement peu décalées. Le jeune enfant présente un retard de langage, souvent un évitement du regard et une agitation psychomotrice importante, qui amènent les parents à consulter. Plusieurs signes cliniques peuvent être repérés : une hyperlaxité ligamentaire avec pieds valgus et subluxation des pouces ; un retard à la marche et à la propreté peuvent alerter. Les traits morphologiques évocateurs n'apparaissent souvent que chez le grand enfant et peuvent être absents : front large et haut, parfois macrocéphalie, visage allongé, longue mandibule, grandes oreilles, macro-orchidie (après la puberté).

Chez les filles, l'expression clinique de la mutation complète est extrêmement variable, probablement en rapport avec le profil d'inactivation des chromosomes X au niveau cérébral. Les signes cliniques sont souvent plus atténués, se révélant par des troubles d'apprentissage ou plus souvent par des troubles émotionnels (anxiété, timidité, retrait social). Certaines filles peuvent présenter une atteinte similaire à celle des garçons.

Le trouble du développement intellectuel est le plus souvent de sévérité modérée à sévère et impacte les capacités à comprendre une information nouvelle ou complexe, ce qui retentit fortement sur les apprentissages scolaires et limite à l'âge adulte les capacités d'adaptation pour faire face aux situations de la vie courante.

Deux tiers des patients s'expriment avec des phrases, accompagnées souvent de troubles de la prononciation, de persévérations et des difficultés d'organisation du discours. L'accès à la lecture est possible pour moins de la moitié des patients. L'hyperactivité motrice est très marquée chez le jeune garçon et s'atténue à l'adolescence. La faible mémoire de travail et les troubles d'attention pénalisent fortement les apprentissages. L'anxiété et les troubles de régulation émotionnelle altèrent les interactions sociales, avec des comportements inadaptés (stéréotypies, automatismes verbaux, excitation excessive). Certains patients présentent un authentique trouble du spectre de l'autisme.

Les enfants et adultes atteints de l'X fragile peuvent être atteints plus fréquemment que dans la population générale, de pathologies courantes, comme un reflux gastro-œsophagien, des otites répétées, une constipation. Ces pathologies non traitées peuvent provoquer des douleurs qui vont favoriser des troubles du sommeil, une auto ou hétéro-agressivité ou des stéréotypies. D'autres pathologies chroniques (hyperlaxité, épilepsie) peuvent altérer l'autonomie et la qualité de vie des personnes X fragile.

Le traitement pharmacologique des maladies courantes (infections, HTA, inductions anesthésiques) ne nécessite pas de précautions spécifiques à l'X fragile.

L'épilepsie est le plus souvent maîtrisée à des doses usuelles en monothérapie, plus rarement en bithérapie.

Certains troubles du comportement (hétéro ou auto agressivité, hyperactivité avec mise en danger) ou des troubles psychiatriques surajoutés (TDAH, trouble anxieux, dépression, TOC) peuvent nécessiter un recours à des médicaments psychotropes, en complément d'un suivi psychiatrique régulier en partenariat avec la famille et l'équipe éducative.

Pour en savoir plus

► Orphanet

- [Fiche Maladie](#)

- [Fiche Grand Public](#)

► **PNDS** : en cours de soumission à la Haute Autorité de santé (HAS).

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière</u>	<u>Mesures préventives</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

FXS, syndrome FRAXA, syndrome FraX, syndrome de Martin-Bell.

Mécanismes

Maladie génétique rare (prévalence de 1/4 000 à 1/7 000), dominante, liée au chromosome X, à pénétrance incomplète chez les filles, qui associe un déficit intellectuel léger à sévère (compréhension, acquisitions, attention), des troubles du comportement (type autistique, anxiété) et des troubles du sommeil.

Il s'agit d'une mutation dynamique dans la région régulatrice du gène *FMR1*, qui survient en deux étapes au cours des générations.

Elle représente la deuxième cause de déficience intellectuelle après la trisomie 21.

Risques particuliers en urgence

Épilepsie ;

Troubles du comportement : débordement émotionnel, agitation, automutilation ;

Reflux gastro-œsophagien ;

Otites, sinusites ;

Constipation ;

Luxation articulaire liée à l'hyperlaxité ligamentaire.

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Sans particularité et selon les signes présentés.

Pièges

Les proches sont souvent les plus aptes à apprécier une aggravation de l'état général du patient.

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

Les benzodiazépines, souvent mal tolérées, doivent être réservées à des épisodes d'anxiété aiguë, et non comme traitement chronique de l'anxiété.

En savoir plus

Fiches Orphanet urgences : www.orphanet-urgences.fr

Centre de référence des Déficiences intellectuelles de causes rares : service de Neurologie pédiatrique - Hôpital Femme-Mère-Enfant - CHU de Lyon - 69677 Bron cedex -
tél. : 04 27 85 53 80

Département de Génétique et Cytogénétique - Hôpital de la Pitié Salpêtrière - 75651 Paris cedex 13 - tél. : 01 42 16 13 87

Autre site internet utile : www.defiscience.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Généralités

Certaines situations aiguës justifient une prise en charge en urgence :

- Les crises d'épilepsie, dont la prise en charge ne diffère pas de celle recommandée pour d'autres patients épileptiques ;
- Les troubles aigus du comportement, défis avec auto ou hétéro-agressivité, qui doivent faire rechercher une pathologie somatique (douleur, fracture, infection) ou psychiatriques (trouble anxieux, dépression).

L'interrogatoire peut être difficile du fait d'éventuels troubles du comportement. Il est important de prendre en compte les troubles de compréhension et d'expression orale, y compris de symptômes douloureux, du fait de la déficience intellectuelle, de l'anxiété et éventuellement de l'autisme. Les patients peuvent aussi avoir des troubles du comportement (immaturité émotionnelle, hyperactivité, intolérance à la frustration, désinhibition, troubles obsessionnels compulsifs, altération de l'affect, agressivité, anxiété, apathie...).

Les parents (proches aidants/aidants familiaux) sont souvent les plus aptes à apprécier une aggravation de l'état général du patient, leur implication est essentielle dans la prise en charge en urgence.

Les situations d'urgence observées sont :

- ▶ **Situation d'urgence 1 : crises convulsives**
Les crises peuvent être partielles ou généralisées.
- ▶ **Situation d'urgence 2 : troubles aigus du comportement (agressivité, automutilation)**

D'autres situations peuvent se rencontrer aux urgences :

- **Les problèmes ligamentaires (luxation articulaire liée à l'hyperlaxité ligamentaire)**

Ils sont non spécifiques et parfois révélés par un trouble du comportement aigu ;
L'hyperlaxité ligamentaire constitue un facteur de risque de luxation dont la prise en charge en urgence n'est pas différente de celles des autres patients.

- **Les problèmes ORL : otites - sinusites**

Ils sont sans spécificité.

Il est important de noter que ces enfants ont des difficultés à exprimer la douleur et se plaignent rarement.

Recommandations en urgence

► Recommandations générales aux urgences et en cas d'hospitalisation

L'hospitalisation en urgence d'une personne X fragile doit être évitée au maximum par un suivi médical régulier et le dépistage des pathologies courantes par le médecin traitant.

Cependant, en cas de situation d'urgence, plusieurs points importants doivent être rappelés pour faciliter l'intervention et la prise de décision des médecins (médecin traitant, SOS médecin, régulateur SAMU, urgentiste, etc.) :

1. **Solliciter en priorité l'avis de l'aidant et du médecin** traitant ou du spécialiste qui connaît le patient, ou appeler le 15, en cas de problème médical urgent.
2. Demander si le patient a sur lui la **carte d'urgence X fragile** ([voir en annexe](#)), rédigée par la filière DéfiScience, sur laquelle sont précisés les coordonnées des médecins référents, les principales pathologies et les modes de **communication** habituels.
3. En cas de pathologies chroniques et/ou de vie en institution, **demander s'il existe un dossier médical de liaison**, pour permettre aux équipes d'urgence de prendre les décisions les plus adaptées.
4. Permettre la présence **d'un proche aidant**, y compris pour un patient adulte, à l'instar des pratiques dérogatoires appliquées en pédiatrie. En effet, selon l'article L. 114-1-1 du Code de l'action sociale et des familles, la reconnaissance de la place de l'aidant ou de la personne de confiance, est une des composantes du droit à la compensation des conséquences du handicap. Prendre en compte les troubles de la communication et chercher un facteur favorisant lié à l'environnement.
5. **Évaluer la douleur** par une grille comportementale validée, telle que la [grille GED-DI](#) modifiée pour les TSA, qui est bien adaptée pour les personnes avec X fragile. L'utilisation de cette grille nécessite une sensibilisation des professionnels en amont et une cotation de la grille avant toute situation aiguë, pour avoir un état de base, réévalué chaque année. La [grille](#) peut être téléchargée, ainsi que le [guide utilisateur](#).

► Situation d'urgence 1 : Crises convulsives

La prise en charge d'une première crise d'épilepsie ne diffère pas de celle recommandée de manière courante.

En cas de première crise, une cause favorisante indépendante de la maladie (hypoglycémie, trouble ionique, cause toxique, traumatique, infectieuse ou autre...) doit être recherchée par l'interrogatoire, l'examen clinique et un prélèvement sanguin.

Le seul examen complémentaire qui doit être systématique après une première crise est l'EEG, qui doit comporter si possible une phase de sommeil. Il ne sera pas obligatoirement réalisé lors du passage aux urgences, mais pourra être programmé dans les jours qui suivent.

La plupart des crises ne nécessitent pas d'intervention médicale particulière et s'arrêtent spontanément.

Une surveillance simple est recommandée : mettre au repos au calme, couché sur le côté, libérer les voies aériennes, noter la durée et la description de la crise, la tolérance, le délai de récupération.

Les situations nécessitant un traitement médical d'urgence, diazépam intrarectal, midazolam buccal ou clonazépam IV) sont rares et concernent les crises de plus de 5 min, ou bien des crises répétées et rapprochées (par exemple : 3 crises en une heure).

Les crises nécessitant une hospitalisation sont les crises prolongées ou mal tolérées sur le plan respiratoire et/ou répétées, ne répondant pas au traitement de recours de première ligne, ou suivies d'une récupération inhabituelle.

Un état de mal épileptique est diagnostiqué devant une crise convulsive durant plus de 5 min ou plus de deux crises successives sans reprise de conscience entre les deux).

La prise en charge doit alors être réalisée selon les [recommandations de la SFMU](#) et comprend toujours une hospitalisation.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- Contractions ou secousses musculaires segmentaires ;
- Troubles de la conscience ;
- Confusion postépisode prolongée ;
- Morsure de langue latérale ;
- Posture inhabituelle avec hypertonie ;
- Paresthésies unilatérales, secousses unilatérales ou hallucinations verbalisées ou suspectées devant une agitation subite, en cas de crise focale (le patient X fragile est le plus souvent incapable de les décrire, son proche aidant peut participer à l'interrogatoire).

▪ Évaluer la gravité

- Conscience : Glasgow Coma Scale /GCS ;
- Déficit neurologique ;
- Comorbidités : HTA, diabète, obésité.

▪ Explorations en urgence (1^{re} crise)

- Glycémie capillaire, ionogramme sanguin, urée, créatininémie ;
- Scanner cérébral si présence d'un déficit focal ou patient > 45 ans ;
- EEG ;
- Dosages de certains antiépileptiques (si déjà sous traitement anticomitial) ;
- Bilan infectieux si signes d'appel.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- Conscience ;
- Déficit neurologique.

▪ Mesures symptomatiques

[Recommandations de la SFMU : derniers textes.](#)

[Recommandations de la SFMU : prise en charge d'une première crise d'épilepsie de l'adulte.](#)

- Position latérale de sécurité ;
- Ne rien introduire dans la bouche ;
- O₂ : 8 l/min (masque) ;
- Voie veineuse périphérique ;
- Préparation d'une benzodiazépine injectable.

- Si les clonies persistent, injecter IVD clonazépam sans dépasser 1 mg :
0,4 mg/kg chez l'enfant ;
0,15 mg/kg chez l'adulte.

- Si absence de voie veineuse possible :
diazépam intrarectal (0,5 mg / kg, maximum 10 mg)
ou midazolam buccal (de 2,5 mg à 10 mg selon l'âge).

- Surveillance : conscience, vomissements, hémodynamique, arrêt de la crise.

▪ Traitements spécifiques

- Mise en route d'un antiépileptique à discuter avec le neurologue en fonction du contexte de la crise (spontanée ou facteur déclenchant, fébrile ou non) et de sa durée.

► Situation d'urgence 2 : Troubles aigus du comportement

Des situations d'urgence sont possibles en cas d'épisode comportemental aigu, comme une colère violente face à une situation de frustration ou une douleur méconnue, se manifestant plus souvent par une auto-agressivité (morsures, cognements de tête, gifles) qu'une hétéro-agressivité (violence verbale, physique sur les personnes ou les objets).

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- État d'agitation ;
- Tenter d'identifier l'origine de la crise (frustration, changement de programme...).

▪ Explorations en urgence

- Glycémie capillaire, ionogramme sanguin, urée, créatininémie, NFS ;
- Scanner cérébral en cas d'élément clinique pouvant faire évoquer une pathologie neurologique (IRM rarement réalisable en urgence et sans sédation) ;
- EEG si convulsions.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

Pas de mesures spécifiques.

▪ Mesures symptomatiques

- Installer le patient au calme jusqu'à l'apaisement en maintenant une surveillance pour éviter les blessures ;
- Puis, avec l'aide de l'accompagnant (aidant familial), instaurer une écoute et un dialogue avec des mots simples, sans chercher à « raisonner » le malade.
- Avoir recours, si besoin à des techniques d'apaisement non médicamenteuses comme l'usage d'une couverture lestée.

▪ Traitements spécifiques

- Prise en charge psychologique en cas de troubles du comportement (troubles anxieux, de l'humeur, dépression, comportement obsessionnel-compulsif) ;
- En cas de nécessité absolue, recourir à un traitement médicamenteux : chez l'adulte, hydroxyzine ou neuroleptique sédatif et anxiolytique (cyamémazine, loxapine par exemple).

▪ Lorsque l'épisode aigu est maîtrisé

Tenter d'identifier avec le patient et son proche aidant la cause de cette crise comportementale :

- des causes liées à **l'état de santé** avec pathologies somatiques surajoutées (en particulier douleurs, infection, épilepsie) ou pathologies psychiatriques surajoutées ou méconnues (trouble anxieux, épisode dépressif...);
- des causes liées aux **troubles de la communication** et une incompréhension par l'entourage de l'expression d'une frustration. Il est indispensable, par le dialogue et une fois la crise calmée, de tenter de comprendre ce qui a suscité ce comportement. Dans la majorité des cas, c'est de la frustration de ne pas être compris que naissent ces agissements ;
- des causes liées à **l'environnement** : changement, rupture dans les prises en charge, conflits, périodes délicates de transition, inadaptation de la structure d'accueil...

Orientation

► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

- La régulation préhospitalière (SAMU, centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de neurologie, service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire.
- Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétences par admission directe après accord préalable entre praticiens.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou une ambulance de réanimation de type SMUR selon la gravité. Il n'y a pas de spécificité, la décision de médicalisation du transport se faisant sur la gravité de l'épisode en cours et non sur la présence d'un X fragile.

▪ Quand transporter ?

- Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle.

► Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

- Service d'urgences, médecine, chirurgie, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou une ambulance de réanimation de type SMUR selon la gravité ;
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ Quand transporter ?

- Une fois la situation clinique stabilisée ;
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis au moins téléphonique auprès d'un médecin senior expert pour cette maladie rare.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

Le traitement pharmacologique des maladies courantes (infections, HTA) ne nécessite pas de précautions spécifiques à l'X fragile.

L'épilepsie est le plus souvent maîtrisée à des doses usuelles en monothérapie, plus rarement en bithérapie.

Surveiller l'absence de réaction allergique cutanée avec certains antiépileptiques (lamotrigine, carbamazépine).

Être très prudent avec les anxiolytiques de la classe des benzodiazépines, souvent mal tolérés, réservés à des épisodes d'anxiété aiguës, mais pas comme traitement chronique de l'anxiété.

Surveiller la bonne tolérance des neuroleptiques si besoin (surveillance du poids, dépistage des dyslipidémies et repérage des effets secondaires neurologiques extrapyramidaux, dyskinésies).

Réévaluer régulièrement le rapport bénéfice/risque de la prescription de psychotropes afin de toujours prescrire la posologie minimale efficace.

Précautions anesthésiques

Les inductions anesthésiques ne nécessitent pas de précautions spécifiques à l'X fragile.

Pour aller plus loin :

- Référence [Orphananesthesia](#).

Mesures préventives

Si épilepsie active ou antécédents d'épilepsie :

- Conseiller un temps de sommeil suffisant ;
- Éviter (liste non exhaustive) :
 - Les médicaments pro convulsivants comme le tramadol, le bupropion ;
 - Les antidépresseurs tricycliques ou certains antihistaminiques (diphenhydramine) ;
- Éviter la consommation d'alcool, de toxiques.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- Favoriser l'accueil de l'accompagnant (personne proche du patient / aidant familial) dans le service : chambre mère-enfant souhaitable ;
- Maintenir un environnement calme et serein, surtout en urgence ;
- Informer la famille ainsi que le patient lui-même de la prise en charge proposée et le déroulement des soins : information ciblée et précise. Tout changement dans le planning des soins peut être mal vécu ;

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et de son aidant familial.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) 24h/24h de l'Agence de la biomédecine ([cf. numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

► Risque de transmission de la maladie

Le syndrome de l'X fragile est une maladie génétique rare (prévalence de 1-5 / 10 000 dans la population générale), dominante liée au chromosome X, à pénétrance incomplète chez les filles. Elle associe un déficit intellectuel léger à sévère (compréhension, acquisitions, attention), des troubles du comportement (type autistique chez 60 % des hommes, parfois liés à une anxiété majeure) et des troubles du sommeil, accompagnés de signes physiques caractéristiques (hypoplasie médio-faciale avec crâne étroit et allongé, prognathisme, yeux creux, oreilles décollées et proéminentes, strabisme, macro-orchidie).

Il n'existe pas de risque de transmission de la maladie par la transplantation d'organes solides et/ou de tissus.

► Risque particulier lié à la maladie ou au traitement

Le déficit intellectuel et les troubles du comportement sont souvent au premier plan.

Il est nécessaire, de prendre en compte les effets secondaires des traitements psychotropes administrés au long cours (notamment inhibiteurs de la recapture de la sérotonine type fluoxétine censés réduire l'hyperactivité et l'anxiété, antipsychotiques type rispéridone, alpha 1 agonistes type clonidine en traitement alternatif, antibiotiques type minocycline, agonistes gabaergiques et glutamatergiques, stabilisants thymiques type lithium...).

Cependant cette pathologie rare s'associe à de troubles somatiques type otites moyennes aiguës et sinusites à répétition, syndrome d'apnée du sommeil dans 7 % des cas, prolapsus valvulaire mitral souvent asymptomatique sur un plan clinique (atteindrait 50 % des hommes et 20 % des femmes dans cette pathologie), troubles gastro-intestinaux (reflux gastro-œsophagien, diarrhées...).

► Don d'organes

À discuter en fonction de l'évaluation rigoureuse clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis. La décision de greffe repose sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices/risques).

- Au niveau abdominal :

- Le foie, l'intestin grêle et le pancréas peuvent être prélevables ;
- Les reins peuvent être prélevables, sous réserve d'une évaluation clinique et paraclinique soigneuse.

- Au niveau thoracique :

Le cœur, les poumons peuvent être prélevables, sous réserve d'une évaluation clinique et paraclinique soigneuse. Attention au demeurant à la recherche systématique échographique d'un éventuel prolapsus valvulaire mitral, d'une hypertension pulmonaire ou d'une dilatation anévrysmale de l'aorte ascendante notamment chez le grand enfant, l'adolescent et l'adulte jeune.

► Don de tissus

Sous réserve d'une évaluation individuelle, les dons de tissus demeurent possibles dans certains cas.

Le prélèvement de cornées, d'os et de veines ne semble pas poser de problème.

Le prélèvement d'épiderme est possible même s'il semble y avoir des anomalies du tissu conjonctif et élastique.

Prélèvement de valves : attention à la valve mitrale potentiellement proéminente (les incidences de PVM semblent très variables).

Prélèvement d'artères : risque faible d'anévrysme aortique.

Numéros en cas d'urgence

Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares

Professeur Vincent Des Portes,
Service de Neurologie pédiatrique, Hôpital Mère-Enfant
69677 Bron Cedex

Tél. : 04 27 85 53 80

Docteur Delphine Héron
Département de Génétique et Cytogénétique
AP-HP Hôpital Pitié Salpêtrière - 47-83, boulevard de l'hôpital
75651 Paris Cedex 13

Tél. : 01 42 16 13 87

Médecin d'astreinte la nuit et le week-end

Contactez l'astreinte de neuropédiatrie de votre département

Autres centres de référence ou de compétence

www.orpha.net

Filière de santé maladies rares : DéfiScience



www.defiscience.fr

Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services régionaux de l'ABM (SRA) : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires

- [Salcedo-Arellano MJ, Hagerman RJ, Martínez-Cerdeño V. Fragile X syndrome: clinical presentation, pathology and treatment. Gac Med Mex. 2020;156\(1\):60-66.](#)
- [Niu M, Han Y, Dy ABC, Du J, Jin H, Qin J, Zhang J, Li Q, Hagerman RJ. Autism Symptoms in Fragile X Syndrome. J Child Neurol. 2017 Sep;32\(10\):903-909.](#)
- [Thurman AJ, Hoyos Alvarez C. Language Performance in Preschool-Aged Boys with Nonsyndromic Autism Spectrum Disorder or Fragile X Syndrome. J Autism Dev Disord. 2020 May;50\(5\):1621-1638.](#)

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Vincent Des Portes

Service de Neurologie pédiatrique, Hôpital Mère-Enfant - 69677 Bron Cedex

Docteur Delphine Héron

Département de Génétique et Cytogénétique

AP-HP Hôpital Pitié Salpêtrière - 47-83, boulevard de l'hôpital - 75651 Paris Cedex 13

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Antony Chauvin** : commission des référentiels de la SFMU (CREF)
chef de service adjoint - service d'Accueil des urgences/SMUR - CHU Lariboisière - université de Paris

- **Professeur Philippe Le Conte** : responsable de l'UHCD - service des Urgences CHU de Nantes - 9, quai Moncousu - 44093 Nantes Cedex 1

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - service de Gestion des crises sanitaires - département Qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbaul, Docteur Francine Meckert : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- Les associations de patients

[Fragile X France le Goëland](#)

contact@xfra.org

[Mosaïques Association des «X Fragile »](#)

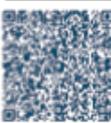
mosaiques@xfragile.org

Date de réalisation : 22/06/2021

« Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite. Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou la reproduction par un art ou un procédé quelconque », selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.

Annexes

Carte d'Urgence X fragile.

Personnes à prévenir en priorité Mme/M. : Tél. : Mme/M. : Tél. : Médecin traitant : Tél. : Spécialiste traitant : Tél. : Centre de Référence : Ville : Tél. : Association de patients :		  <p>maladies rares CARTE D'URGENCE EMERGENCY CARD</p> <p>Syndrome X-Fragile Maladie rare du neurodéveloppement</p> <p>Nom : Prénom : Date de naissance : / / Mise à jour :</p>  <p>ORPHA : 908</p>
---	--	---

LE SYNDROME DE L'X FRAGILE EST UNE MALADIE GÉNÉTIQUE QUI ENTRAÎNE UN HANDICAP INTELLECTUEL, UNE FORTE ANXIÉTÉ ET UN RISQUE DE COMPORTEMENT INADAPTÉ, PARTICULIÈREMENT EN CAS DE STRESS OU DE DOULEURS.

Troubles associés :

- | | | |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Otites répétées | <input type="checkbox"/> Reflux Gastro Oesophagien | <input type="checkbox"/> Constipation importante |
| <input type="checkbox"/> Epilepsie | <input type="checkbox"/> Enurésie (fuites d'urine) | <input type="checkbox"/> Encoprésie (pertes selles) |
| <input type="checkbox"/> Cardiopathie | <input type="checkbox"/> HTA | <input type="checkbox"/> Apnées du sommeil |
| <input type="checkbox"/> Baisse audition | <input type="checkbox"/> Basse vision | <input type="checkbox"/> Station debout difficile |

Traitement en cours (posologie) et autres informations médicales utiles :

! **ATTENTION : Difficultés à exprimer et à décrire la douleur**

JE COMMUNIQUE, J'INTERAGIS

Ma compréhension est souvent meilleure que mon expression

- Je m'exprime oralement : Oui Difficilement Non
 Je comprends des consignes simples : Oui Difficilement Non
 Je lis : Oui Difficilement Non
 J'écris : Oui Difficilement Non
 J'utilise des outils de communication : Pictos/Photos Français signé
 Pointage

Merci de donner des explications avec des phrases courtes et des mots simples.
 Merci d'écouter la personne qui me connaît bien. Ce qui m'angoisse/ce qui me rassure :

