

## Étiologies congénitales : (2<sup>e</sup> partie)



### Le Syndrome de Down & Le Syndrome X-Fragile

**Terry Broda**

Infirmière praticienne, CDDN  
8 octobre 2014

---

---

---

---

---

---

---

---

## SD : Caractéristiques physiques

- Yeux bridés avec plis cutanés au-dessus des paupières supérieures (épicanthus)
- Taches de Brushfield (yeux)
- Pont nasal plat
- Pli unique dans les paumes de la main
- Clinodactylie (mains)
- Petite stature
- Petites oreilles et bouche
- Hypertrophie de la langue avec un palais haut et arché

www.solution-s.ca

---

---

---

---

---

---

---

---

## SD : Santé physique



- Hypothyroïdisme (à l'âge 50 : 40 %)
- Épilepsie (6-13 %, mais 50 % ont des épisodes à l'âge adulte avant 50 ans, et si SD + démence, cela peut atteindre 80 %!)
- Ortho :
  - Instabilité atlanto-axiale
  - Maladie dégénérative des disques de la colonne cervicale
  - Maladie a/n hanche (28 %)
- Problèmes gastro-intestinaux :
  - Anormalités du tractus GI à la naissance (8-12 %) (sténose duodénum ou atrésie, anus non perforé, maladie de Hirschsprung)
  - Maladie cœliaque
  - Constipation, RGO, H. Pylori

www.solution-s.ca

---

---

---

---

---

---

---

---

## SD : Santé physique (suite)



- Problèmes sensoriels :
  - Déficits auditifs (66-89 %)
  - Risque plus élevé d'otite moyenne-aiguë/otite externe
  - Problèmes visuels (60 %)  
(strabisme, kératocône, cataractes)
- Problèmes cutanés (50 %) : eczéma, peau sèche
- Ménopause précoce (44,6 ans)
- Cancers :
  - Leucémies (10-30 X plus fréquents dans l'enfance)
  - Testiculaires (25 % ont des testicules non descendus)

www.solution-s.ca

---

---

---

---

---

---

---

---

## SD : Santé physique (suite)



- Obésité (50-60 %)
- Préoccupations dentaires (60-100 %)
  - gingivite, bruxisme, malocclusion
- Problèmes respiratoires :
  - Apnée obstructive du sommeil
  - Risque plus élevé de pneumonie et infections voies respiratoires supérieures (IVRS)
- Problèmes cardiaques : (17 % chez adultes précédemment non diagnostiqués, dont 25 % nécessitaient des soins semi-urgents)
  - Malformations cardiaques congénitales (30-50 %)
  - Prolapsus valve mitrale
- Espérance de vie : 45-55 ans, mais certains vivent jusqu'à 90 ans!

www.solution-s.ca

---

---

---

---

---

---

---

---

## SD : Santé mentale



- Dépression (6-11 % et plus s'ils ont aussi une démence)
- TOC : lenteur obsessionnelle et "the groove"
- Troubles anxieux
- SDA, TDAH
- Se parler à soi-même (81 %) : typique ou un signe de problèmes mentaux : psychose, dépression ou anxiété?
- Début précoce démence de type Alzheimer (>40 ans : 15-45 %)

www.solution-s.ca

---

---

---

---

---

---

---

---

# Dépression?



Changement dans :

- Comportement (irritabilité, indifférence, paranoïa, diminution habiletés (AVQ), se parle davantage)
- Appétit
- *Pattern* de sommeil
- Niveau d'activité
- Interactions : passivité, retrait et mutisme
- Changement a/h de la mémoire?

DM-ID, (2007), p.30-32.  
NDCS website: www.ndscenter.org/?page\_id=778

www.solution-s.ca

7

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

<b>1. TYONG (TÊTE, YEUX, OREILLES, NEZ, GORGE)</b>	
<p><i>Enfant et adultes – Vision :</i> Cataractes dans ~15 % des cas; erreurs de refraction significatives dans ~20-70 % des cas Kératocône dans 5%-15% des cas chez les adultes Oùïe: Pertes auditives dans 50 %-80 % des cas</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Néonatal : Référer immédiatement vers un ophtalmologue en l'absence de reflet rouge ou en cas de strabisme, de nyctagmus ou d'une vision faible.</li> <li><input type="checkbox"/> Planifier une évaluation ophtalmologique à l'âge de 6 mois pour tous, puis tous les 12-24 mois et porter une attention particulière pour dépister les cataractes, les kératocônes et les erreurs réfractives.</li> <li><input type="checkbox"/> Pendant l'enfance : dépistage visuel annuel, anamnèse et examen; référer vers un spécialiste, le cas échéant.</li> <li><input type="checkbox"/> Planifier une évaluation auditive : test des potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral (PEATC) avant 3 mois si le dépistage à la naissance n'a pas été fait ou si les résultats sont suspects.</li> <li><input type="checkbox"/> Durant l'enfance : dépistage auditif annuel, anamnèse et examen; évaluer les risques d'otites moyennes séreuses récurrentes.</li> <li><input type="checkbox"/> Procéder à un examen auditif initial à 9-12 mois, puis tous les 6 mois jusqu'à l'âge de 3 ans; tous les ans par la suite jusqu'à l'âge adulte; puis tous les 2 ans.</li> </ul>
<b>2. DENTAIRE</b>	
<p><i>Enfants et adultes :</i> Anomalies dentaires courantes Risque accru de maladies parodontales chez l'adulte</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Procéder à un examen dentaire initial à l'âge de 2 ans, puis tous les 6 mois.</li> <li><input type="checkbox"/> Promouvoir une saine hygiène dentaire. Référer à un orthodontiste, le cas échéant.</li> <li><input type="checkbox"/> Procéder à un examen dentaire tous les 6 mois et référer vers un spécialiste, le cas échéant.</li> </ul>
<b>3. CARDIOVASCULAIRE</b>	
<p><i>Enfants :</i> Malformations cardiaques congénitales dans 30 %-60 % des cas  <i>Adultes :</i> Problèmes cardiovasculaires dans ~50 % des cas Prolapsus de la valve mitrale (PVM) et réurgitations valvulaires sont courants</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Dépistage chez le nouveau-né : obtenir une échographie cardiaque et référer à un cardiologue même en l'absence de signes physiques.</li> <li><input type="checkbox"/> Chez les enfants et les adolescents : réviser les antécédents cardiovasculaires et évaluer les signes physiques et référer au spécialiste s'il y a lieu. <ul style="list-style-type: none"> <li>• Demander une échographie cardiaque si ce n'est pas déjà fait.</li> <li>• Instaurer une prophylaxie pour protéger contre l'endocardite bactérienne subaiguë (EBS) selon les résultats.</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> S'assurer d'avoir une anamnèse cardiovasculaire complète.</li> <li><input type="checkbox"/> Procéder à un examen cardiaque annuel avec échographie cardiaque pour confirmer la présence de toute nouvelle anomalie et faire un suivi selon le type de problème cardiovasculaire détecté ou référer à un spécialiste des maladies cardiaques congénitales chez l'adulte.</li> <li><input type="checkbox"/> Faire un suivi régulier pour les adultes ayant subi une chirurgie dans l'enfance.</li> <li><input type="checkbox"/> Une échographie cardiaque est de mise pour évaluer toute nouvelle anomalie physique ou s'il est impossible d'évaluer adéquatement la personne par un examen physique. Envisager aussi d'obtenir une échographie cardiaque pour établir le niveau de base de l'anatomie et du fonctionnement cardiaque si cela n'a pas été fait auparavant ou si l'information est inaccessible.</li> </ul>

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

# Sites Web (Cdn)



Tableaux suivi Santé pour plusieurs syndromes génétiques et autres outils du "Canadian Consensus Guidelines" développés à Surrey Place en Ontario, Canada :

- <http://www.surreyplace.on.ca/primary-care?id=137>
- Canadian Down Syndrome Society: [www.cdss.ca/](http://www.cdss.ca/)
- Down Syndrome Research Foundation (Canada): [www.dsrf.org](http://www.dsrf.org)
- Down Syndrome Association of Ontario: [www.dsao.ca/](http://www.dsao.ca/)
- Down Syndrome Association - National Capital Region: [www.dsancr.com/](http://www.dsancr.com/)

www.solution-s.ca

8

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Sites Web (USA et UK)



- National Down Syndrome Congress: [www.ndscenter.org](http://www.ndscenter.org)
- National Down Syndrome Society: [www.ndss.org](http://www.ndss.org)
- National Association for Down Syndrome: [www.nads.org](http://www.nads.org)
- Down Syndrome Association-UK: [www.dsa-uk.com](http://www.dsa-uk.com)

www.solution-s.ca

10

---

---

---

---

---

---

---

---

## Site Web additionnel



International Mosaic Down Syndrome Association: [www.imdsa.org](http://www.imdsa.org)

www.solution-s.ca

11

---

---

---

---

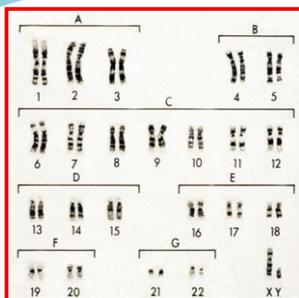
---

---

---

---

## Syndrome du X fragile (SXF)



- Section **q27.3** du chromosome **X**
- Incidence :
  - 1 / 1 500-4 000 mâles
  - 1 / 2 500-8 000 femelles
  - 1 / 256 femelles sont porteuses de la prémutation (Rousseau et al., 1995)
  - 1 / 800 mâles sont porteurs
  - Présent dans tous les groupes ethniques

www.solution-s.ca

12

---

---

---

---

---

---

---

---

## Syndrome du X fragile

- Cause héréditaire la plus commune DD
- Femelles ont normalement des symptômes plus légers (compensation par l'autre chromosome X)
- Souvent dx initial d'autisme ou troubles envahissants du développement non spécifiés (TED-NS)
- 39 % des mâles avec  $\chi$  fragile ont eu un dx d'autisme ou de TED durant leur enfance
- 16-17 % des adultes avec  $\chi$  fragile rencontrent les critères du DSM pour l'autisme
- 0-16 % mâles avec dx d'autisme test + au  $\chi$  fragile

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Syndrome du X fragile (suite)

Le syndrome du X fragile est associé à une répétition augmentée de la séquence CGG (cytosine, guanine, guanine).

1. Normal : de 6 à 50 répétitions de la séquence CGG
2. Prémutation : de 50 à 200 répétitions CGG (**STAXF**)
3. Mutation complète : plus de 200 répétitions CGG (X Fragile)

\* L'impact augmente avec les générations

---

---

---

---

---

---

---

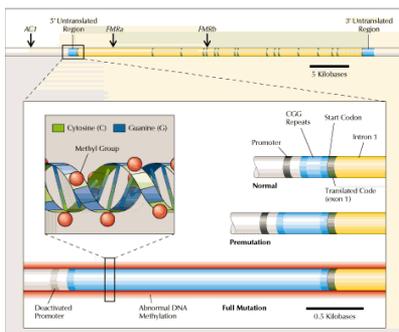
---

---

---

---

---



Un gène **FMR1** avec mutation complète devient inactif et ne peut pas produire la protéine **FMRP** (protéine qui joue un rôle clé dans le développement du cerveau).

Figure 3. Trinucleotide expansion responsible for fragile X syndrome lies in an unexpressed part of the X-linked gene **FMR1**. The gene itself (top) divides its code into 17 exons spread over 35 kilobases. Its first and last exons include regions transcribed into messenger RNA that are not represented in the final translated protein. In its 5' untranslated region (in exon 1) includes a sequence of CCG repeats (bottom). Normally, the tract is polymorphic, ranging from 7 to 52 repetitions. The example shown is the most common, with 30. In a premutation, the number is 60 to 200; the example has 96. In a full mutation, the number is almost always several hundred; the example has 720. When the number exceeds 200, the entire region is hypermethylated (msl), receiving a methyl group at the C in each CG dinucleotide along both strands of the DNA double helix. The gene's promoter is deactivated, and the gene becomes silent. Arrows in and near **FMR1** mark the locations of three polymorphisms.

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## \* STAXF : Syndrome tremblements/ ataxie associés au X fragile



- Désordre neurologique progressif :
  - tremblements et ataxie (éventuellement problèmes de mémoire, humeur labile et irritabilité)
- Début 50-60 ans (grands-pères des enfants X fragile)
- Seuls 20-30 % des porteurs mâles > 50 sont affectés
- Souvent mal diagnostiqué comme étant une forme atypique de Parkinson, d'atrophie de plusieurs systèmes, etc.
- Pourrait expliquer la raison de la désactivation du gène FMR1

www.solution-s.ca

16

---

---

---

---

---

---

---

---

## DOP chez les femelles en prématuration



- Défaillance ovarienne prématurée (DOP) vers l'âge de 45 ans a été rapportée pour ~20-40 % des femmes porteuses de la prématuration du X fragile

www.solution-s.ca

17

---

---

---

---

---

---

---

---

## Traits caractéristiques



- Visage long
- Menton proéminent
- Oreilles proéminentes
- Circonférence plus grande de la tête
- Hypermobilité/hyperextension des articulations
- Macro-orchidisme

www.solution-s.ca

18

---

---

---

---

---

---

---

---

## Traits caractéristiques



### • Préoccupations médicales associées :

- Strabisme
- Pieds plats
- Prolapsus valve mitrale (PVM) (50 %)
- Apnée obst. sommeil (AOS)
- Caract. autistiques (20-25 %) (contact visuel pauvre, battements des mains, se mordre les mains)
- Otites séreuses
- Dislocation hanches
- RGO
- TDAH
- Convulsions (15-20%)
- DI

---

---

---

---

---

---

---

---

## Timidité, anxiété sociale et hypersensibilité



- Gêné, personnalité timide.
- Difficultés d'interaction avec les pairs vs avec les adultes.
- Anxiété excessive lors de nouvelles situations / nouvel environnement.
- Hypersensibilité : tendance à surréagir à des frustrations mineures.

---

---

---

---

---

---

---

---

## Problèmes sensoriels



- **Hyper excitation** (son des lumières fluorescentes, la vue de multiples décorations sur un mur)
- **Hypo excitation** (son de la voix du professeur, plutôt que le son de l'ordinateur, des lumières fluorescentes et du filtreur de l'aquarium)
- **Problèmes d'intégration motrice-sensorielle** (incluant problèmes de planification motrice et faiblesses au niveau de la motricité fine)
- **Défenses tactiles** (hypersensibilité au toucher ++)
- **Difficulté lors de situations nouvelles, ambiguës ou bruyantes** (dû à une combinaison de problèmes d'intégration sensorielle, d'anxiété et de déficits d'attention)

---

---

---

---

---

---

---

---

## Défenses tactiles



- Affecte 60-90 % des garçons SXF et quelques filles SXF
- Hyperréaction au toucher, peut même l'éviter
- Réactions aux textures qui peuvent être amplifiées ou diminuées :
  - Vêtements, étiquettes
  - Besoin de tissus souples, ni élastiques aux manches, ni ourlets
  - Peut préférer pression profonde ou vêtements plus lourds afin d'avoir un meilleur *feedback*
- Difficulté à identifier des objets ou à ressentir ou recevoir de l'information par le toucher

www.solution-s.ca

22

---

---

---

---

---

---

---

---

## Défenses tactiles (suite)



- Toucher ferme (poignée de main, étreinte) peut être mieux toléré qu'un toucher léger (chatouillement, caresse du visage)
- Peut préférer être à la fin d'une ligne, à l'écart de la foule
- Enfants peuvent être/ne pas être réconfortés par caresses, câlins
- Peut ne pas apprécier la peinture avec les doigts ou toute autre forme d'activité tactile

www.solution-s.ca

23

---

---

---

---

---

---

---

---

## Défenses tactiles (suite)



- Difficulté avec l'hygiène :
  - Bain, laver le visage et les cheveux, rasage, couper les ongles
- Visite chez le dentiste peut être difficile et anxiogène
- Difficultés avec l'alimentation :
  - Difficulté avec l'allaitement au sein ou au biberon
  - Préférences alimentaires importantes selon la texture des aliments
  - Accumulation de beaucoup de nourriture dans la bouche, dû au palais « cathédral », avant de réaliser qu'il peut s'étouffer

www.solution-s.ca

24

---

---

---

---

---

---

---

---

## Rappel

- Un problème spécifique dans l'environnement qui peut être modifié, va souvent occasionner une amélioration plus grande du comportement que la prise de médicaments!
- Optimiser l'environnement EN PREMIER pour établir une ligne de base raisonnable!

---

---

---

---

---

---

---

---

## Défenses tactiles : stratégies d'intervention

- Diète sensorielle : individualisée par l'ergothérapeute.
- Utiliser une thérapie neuro-développementale en travaillant avec le tonus musculaire et avec une thérapie d'intégration sensorielle impliquant tous les sens, en plus de la proprioception (qui situe le corps dans l'espace) et des données vestibulaires (sens de la gravité et du mouvement).
- Afin de trouver la meilleure combinaison de stimuli sensoriels et le meilleur moment pour les appliquer et afin de diminuer la surcharge sensorielle.

---

---

---

---

---

---

---

---

## Défenses tactiles : stratégies d'intervention (suite)

### Activités calmantes :

- Bercer, balancer l'enfant
- Appliquer une pression profonde
- Brosser la peau de l'enfant avec une brosse thérapeutique
- Lors de la pause : aller dans un endroit plus calme, jouer à un jeu à l'ordinateur ou écouter de la musique ou une histoire avec des écouteurs

---

---

---

---

---

---

---

---

## Défenses tactiles : stratégies d'intervention (suite)

### Changements environnementaux :

- Augmenter la lumière naturelle
- Limiter/éviter l'exposition aux situations bruyantes
- Désensibilisation graduelle afin d'être capable de tolérer plus de bruits
- Fauteuil adapté afin de maintenir une posture droite :
  - Coussins en forme de beigne, cales d'ajustement en mousse

www.solution-s.ca

28

---

---

---

---

---

---

---

---

## Habiletés de motricité générale et de motricité fine

- Thérapie du mouvement afin d'améliorer l'équilibre, le tonus musculaire et la proprioception
  - Danse, arts martiaux, sports, jeux physiques
- Pratiquer afin d'améliorer l'usage des :
  - Crayons/stylos pour écrire et dessiner
  - Ustensiles, ciseaux et outils
  - Clavier (utilisation ordinateur)

www.solution-s.ca

29

---

---

---

---

---

---

---

---

## Activités orales-motrices

- Activités pour :
  - Augmenter la tolérance au toucher a/n du visage et de la bouche
  - Améliorer mâchage, déglutition et langage
- Utilisation de nourriture et de jouets\* :
  - Jouets pour souffler, sifflets, pailles
  - Nourriture croustillante ou à mâcher : collation de fruits, céleri, bagel, gomme

\* Peut diminuer le mâchage du linge, des attaches et de la peau!

www.solution-s.ca

30

---

---

---

---

---

---

---

---

## Déficits d'attention/hyperactivité SOLUTIONS

- ↓ distractions : cubicule d'étude, pupitre à l'avant de la classe ou dans un endroit calme (faisant face à un mur), périodes de calme, diminution du va-et-vient dans la classe, éclairage/chauffage adéquat, instructions en petits groupes, niveau sonore réduit
- S'asseoir près d'une sortie, permettre le retrait lors d'événements stressants
- ↑ Utilisation références visuelles (photos, etc.) pour transition
- Procurer références non verbales et *feedback*
- Phrases simples et communication concrète
- Structure/routine/prévisibilité

www.solution-s.ca

21

---

---

---

---

---

---

---

---

## Syndrome du X fragile : approche générale SOLUTIONS

- Ne pas forcer le contact visuel! (n'aime pas qu'on le regarde dans les yeux)
- Être prudent lorsqu'on entre dans son espace personnel et en touchant la personne! (sensibilité tactile)
- Continuité est importante!\* (personnel, horaire, environnement)

\* Lui procurer un livre que la personne peut amener avec elle et qui contient l'information difficile à retenir.

www.solution-s.ca

22

---

---

---

---

---

---

---

---

## Autres approches pour enseigner SOLUTIONS

- Utiliser des pictogrammes, des photos, des objets d'intérêt spécial pour l'enfant ou des objets qu'il peut manipuler.
- Utiliser des horloges, des plaques d'immatriculation et le faire cuisiner pour l'aider avec le concept de chiffres.
- Explications indirectes : enseigner la tâche au voisin.

www.solution-s.ca

23

---

---

---

---

---

---

---

---

## Autres approches pour enseigner (suite)



- Mettre en application les forces de la personne : mémoire à long terme, talent d'imitation, sens de l'humour.
- Enseigner les tâches au complet : présenter le processus complet (et non étape par étape) et utiliser méthode de recouvrement pour suivre la séquence (Ø perdre sa place).

www.solution-s.ca

24

---

---

---

---

---

---

---

---

## Conseils pour AVQ



- Sommeil :
  - Pyjama et literie
  - Chambre sombre/stores opaques
  - Bruits relaxants et musique apaisante
  - Routine pour le coucher
- Alimentation :
  - Essayer différentes tétines/positions
  - Interventions de l'ergothérapeute pour améliorer le fonctionnement oral-moteur

www.solution-s.ca

25

---

---

---

---

---

---

---

---

## Conseils pour AVQ (suite)



- Habillement :
  - Enlever les étiquettes, tissus souples
  - Boutons, boutons-poussoirs ou T-shirt
  - Souliers avec velcro, gros lacets
- Hygiène :
  - Désensibilisation à l'eau sur la peau, stratégies calmantes
  - Photos de la séquence des activités
  - Pression ferme avec débarbouillette vs mouvements légers
- Dentaire :
  - Chronomètre
  - Désensibilisation : livres, visites avec la mère ou un parent

www.solution-s.ca

26

---

---

---

---

---

---

---

---

## Stratégies vs agression



- **Analyse fonctionnelle : collecte de données A-B-C**
  - Agression peut être précédée de gloussements, refus de faire certaines choses ou évitement
  - Cause la plus fréquente : anxiété!
  - Peut être due à un problème de processus sensoriel ou d'hypersensibilité : stimulations sensorielles « s'additionnent » le jour et les activités sensorielles peuvent être plus demandantes à la fin de la journée ( ⬆️ demandes sont plus difficiles)
- NOTE** : incidence plus élevée chez les adolescents : hormones!

www.solution-s.ca

27

---

---

---

---

---

---

---

---

## Stratégies vs agression (suite)



- **Indications d'anxiété :**
  - Inquiétude/anxiété lors de changements dans sa routine ou événements stressants à venir (pratique feu, réunions) : hyper vigilance
  - Va se raidir lorsque choqué ou bouleversé, devient rigide et tendu
  - Peut seulement le démontrer en serrant les mains
  - Pleurs, crises peuvent être dus à des paramètres accablants!

www.solution-s.ca

28

---

---

---

---

---

---

---

---

## Stratégies vs agression (suite)



- « Profitez-en pendant qu'ils sont sages! » avec du renforcement pour comportement +
- Approches avec interventions spécifiques : ABA, Lovaas, économie symbolique, « temps d'arrêt » (retrait de l'attention)
- Psychothérapie et aide thérapeutique (estime de soi, dépression, anxiété, habiletés à gérer, frustration, gestion de la colère, habiletés sociales)
- Thérapie familiale

www.solution-s.ca

29

---

---

---

---

---

---

---

---

## Stratégies vs agression (suite)

- Enseignement de la relaxation, stimulation sensorielle/intégration sensorielle (ergo), musique
- Massage avec pression profonde
- Utilisation de l'imagerie
- Thérapie de groupe et apprentissage d'habiletés sociales (jeux de rôles, en particulier ceux avec conséquences comportementales)

www.solution-s.ca

40

---

---

---

---

---

---

---

---

## Problèmes entourant la sexualité

- Habiletés sociales sexuelles
- Éducation sexuelle durant et après la puberté
- Information sur la prévention des abus sexuels
- Psychothérapie et aide thérapeutique (estime de soi, dépression, anxiété/frustration) (particulièrement aidant pour la transition de la maison parentale, à la vie de façon autonome)

www.solution-s.ca

41

---

---

---

---

---

---

---

---

## Stratégies vs agression

### Envisager autres possibilités :

1. **Épisodes de panique - frapper ou fuir** : visage rouge, ou devient pâle, respiration rapide, transpiration soudaine
2. **Troubles de l'humeur : dépression ou trouble bipolaire** (sommeil perturbé ou absent, perte ou excès d'appétit, changement dans le niveau d'activité, changements d'humeur, augmentation de l'irritabilité)
3. **Trouble convulsif** (agressions ne visent personne en particulier, ou ne sont pas associées à un événement en particulier, apparaissent avec des mouvements différents, perte brève de l'état de conscience, confusion ou besoin de dormir après l'événement)

www.solution-s.ca

42

---

---

---

---

---

---

---

---

## Traitement

- Consultations : orthophonie, ergothérapie et thérapie comportementale
- Médicaments pour problèmes médicaux : épilepsie, PVM et HTA
- Médicaments pour problèmes psychiatriques : anxiété (anti-anxiété: IRSS) et TDAH
- Clinique SXF Surrey Place à Toronto
- Recherches cliniques en cours : à TO, en Europe et Canada.
- Futur prometteur : thérapie génétique?

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

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

Forster-Gibson et Berg 2011

CONSIDÉRATIONS	RECOMMANDATIONS
<b>1. TYONG (TÊTE, YEUX, OREILLES, NEZ, GORGE)</b>	
<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.
<b>2. DENTAIRE</b>	
<i>Enfants et adultes</i> : Palais ogival et malocclusions dentaires sont courantes	<input type="checkbox"/> Référer à un dentiste pour un examen annuel.
<b>3. CARDIOVASCULAIRE</b>	
<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.
<b>4. RESPIRATOIRE</b>	
<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.
<b>5. GASTRO-INTESTINAL</b>	
<i>Enfants</i> : Chez nourissons, des problèmes d'alimentation sont fréquents avec des vomissements récurrents associés à un reflux gastro-œsophagien (RGO) chez ~30 % des nourissons	<input type="checkbox"/> Référer pour évaluation RGO. L'épaississement des liquides et un positionnement à la verticale peuvent être suffisants pour gérer le RGO.

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## Sites Web

- Tableaux suivi Santé pour plusieurs syndromes génétiques et autres outils du *Canadian Consensus Guidelines* développés à Surrey Place en Ontario, Canada : <http://www.surreyplace.on.ca/primary-care?id=137>
- La Fondation de recherche X-Fragile du Canada: <http://www.fragile-x.ca>
- La Fondation de recherche X-Fragile (USA) : [www.fraxa.org](http://www.fraxa.org)
- La Fondation Nationale X-Fragile (USA) : <http://www.nfx.org/html/what.htm>  
<http://www.fragilex.org/html/home.shtml>
- X-Fragile Quebec : <http://xfragilequebec.org/>

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---