



**Centre de Référence Déficiences Intellectuelles de Causes Rares
Syndrome de l'X-Fragile et autres Retard Mentaux liés à l'X**

Prise en charge du syndrome de l'X-Fragile





Equipe du Centre de Référence

Adresse :

G.H.E.
Hôpital Femmes-Mères-Enfants
Aile A2 – 5^{ème} étage
Service de Neuropédiatrie
59 Boulevard Pinel 69677 BRON

Chef de service :

Pr Vincent des PORTES

Coordinatrice :

Mme Catherine VUILLET
Mail : catherine.vuillet@chu-lyon.fr

Neuropédiatres :

- Dr Dorothée VILLE
- Dr Christelle ROUGEOT

Pédopsychiatres :

- Dr Amélie CLEMENT
- Dr Séverine LEJEUNE

Neuropsychologues :

- M. Gérald BUSSY
- Mme Sonia KRIFI-PAPOZ

Recherche :

Laboratoire sur le Langage, le Cerveau et la Cognition – Institut des Sciences Cognitives – CNRS UMR 5230
67 boulevard Pinel 69675 Bron

Doctorants :

M. Gérald BUSSY
Dr Aurore CURIE



Particularités du fonctionnement mental dans l'X-Fragile

Les apprentissages qu'ils soient académiques ou pratiques dépendent de la conjonction de plusieurs facteurs éducatifs, affectifs et cognitifs qui agissent sur la motivation de la personne et la confiance en soi. Dans ce livret, nous n'évoquerons que les aspects cognitifs spécifiques de la personne présentant un syndrome de l'X-Fragile. Les aspects éducatifs, affectifs et psychologiques sont propres à chaque personne et ne dépendent pas du syndrome.

1. Le fonctionnement cognitif

Le profil des aptitudes cognitives des personnes présentant un syndrome de l'X-Fragile que nous décrivons ci-dessous est général et ne peut s'appliquer à toutes les personnes dans son intégralité. Il convient donc d'établir une évaluation neuropsychologique individuelle afin d'adapter la prise en charge aux aptitudes spécifiques de la personne. Quand une fonction cognitive sera dite « préservée » cela signifie qu'il s'agit d'un point fort de la personne X-Fragile mais pas forcément que cette fonction est strictement normale.

1.1.L'Efficiace Intellectuelle

Rappel : Le QI est l'indice de mesure du potentiel intellectuel. Pour un âge donné, le QI moyen se situe autour de 100 avec un écart-type (ET) de 15.

Ainsi si le QI < 70 soit - 2 ET sans dissociations significatives entre les différents indices, on parle de retard mental. Le deuxième paramètre qui doit être pris en compte pour ce diagnostic est un retard significatif dans le fonctionnement adaptatif (dit « intelligence pratique »).

Dans le syndrome de l'X-Fragile, il est observé des différences de capacités intellectuelles selon le sexe. En effet, les garçons présentent une déficience intellectuelle légère ($50 < \text{QI} < 70$), modérée ($40 < \text{QI} < 50$) ou parfois sévère (< 40). Cependant les garçons qui présentent une mutation du gène FMR1 en *mosaïque* peuvent avoir un QI non déficitaire (> 70). Quant aux filles, elles ont souvent des capacités intellectuelles faibles mais non déficitaires. Certaines présentent tout de même une déficience intellectuelle.



1.2.Profil cognitif spécifique du syndrome de l’X-Fragile

Les filles sont le plus souvent moins atteintes que les garçons et présentent donc des troubles similaires mais d’intensité moindre. Les garçons prématurés présentent aux essentiellement des troubles des fonctions exécutives et des troubles de mémoire (Moore et al. 2004)

- Parole et Langage

Il existe des erreurs de prononciations mais ces erreurs sont comparables à celles que commettent les enfants d’âge chronologique inférieur et ne correspondent donc pas à un trouble spécifique du langage mais s’intègrent plutôt dans le cadre d’un retard global de développement. Cependant certains traits particuliers peuvent être observés. En effet, les praxies bucco-linguo-faciales peuvent être atteintes chez certains patients. De même, le rythme de la parole est décrit comme rapide et irrégulier avec des mots qui se « télescopent ».

Le lexique est relativement bien développé. Le développement de la syntaxe serait retardé mais non déviant. Au niveau de la pragmatique, le langage est persévératif et stéréotypé : écholalies parfois pallilalies.

Certains modèles ont montré que les troubles du langage oral des enfants présentant un syndrome de l’X-Fragile avaient des similitudes avec la dysphasie de production phonologique. Par conséquent, leur prise en charge peut en certains points être comparable.

- Mémoire

Les difficultés en mémoire dépendent du type d’information à mémoriser. En effet, les informations complexes, abstraites ou celles qui demandent d’être organisées sont particulièrement difficiles à mémoriser. Ces difficultés peuvent être dues à un déficit des fonctions exécutives ou de contrôles (cf ci-dessous).

Par ailleurs, on observe que la mémoire à long terme épisodique est relativement efficace alors que la mémoire à long terme sémantique tout comme la mémoire à court terme (particulièrement la mémoire de travail) sont déficitaires.

De plus, il est noté une distinction entre la mémoire visuelle et la mémoire verbale au profit de la première.

Les principaux troubles se situent au niveau de l’encodage de l’information c’est-à-dire au moment de l’apprentissage d’une nouvelle information.

- Habiletés visuo-spatiales

Il n’existe pas de consensus sur les aptitudes ou faiblesses des garçons X-Fragile dans ce domaine. Ainsi certains enfants présenteront des troubles visuo-spatiaux et d’autres non.

Les filles éprouvent de grandes difficultés pour les constructions visuo-spatiales abstraites (reproduire un modèle tel que Cubes et triangles). La perception visuo-spatiale ainsi que la mémoire spatiale sont efficaces.



- **Capacités attentionnelles et Fonctions exécutives**

Les fonctions exécutives (capacités à planifier une action, à la contrôler, à sélectionner les indices pertinents en éliminant les éléments perturbateurs...) des enfants X-Fragile sont particulièrement déficitaires. En effet, on observe des troubles de l'inhibition (impulsivité), de l'attention soutenue dans le temps, de l'attention divisée (aptitudes à faire plusieurs choses à la fois : écrire et écouter par exemple), de nombreuses persévérations tant motrices que verbales (répétées plusieurs fois la même chose). Ce trouble peut être la cause de nombreux autres décrits précédemment (langage persévératif, trouble de la mémoire de travail...). On parle habituellement de Trouble Déficitaire de l'Attention avec Hyperactivité dans le syndrome de l'X-Fragile. On retrouve également parfois un syndrome dysexécutif.

Tout comme les garçons, les filles présentent un trouble des fonctions exécutives. On observe cependant moins d'erreurs d'impulsivité mais plus d'omissions. Les troubles de la concentration sont fréquents.

2. Comportement

Les troubles du comportement sont très présents chez les enfants X-Fragile. Ceux-ci ont bien sûr des répercussions sur le fonctionnement cognitif et adaptatif ainsi que sur leurs apprentissages. Ils sont d'autant plus marqués que le retard mental est sévère.

Le plus fréquent est le Trouble Déficitaire de l'Attention avec/sans Hyperactivité. Ce trouble se caractérise par un trouble des fonctions exécutives et attentionnelles (cf chapitre 1.2.) et également par une agitation motrice.

On retrouve également une anxiété parfois importante avec des difficultés de tolérance aux changements. Les comportements sont souvent ritualisés et répétitifs. Quand les rituels sont très présents et envahissent le quotidien, on parlera de Troubles Obsessionnels et Compulsifs (TOC). On remarquera fréquemment une fuite du regard caractéristique du syndrome, prise à tort pour un signe d'autisme et liée à une difficulté particulière à gérer les émotions et les situations d'interaction sociale directe. Chez certains enfants (25%) on retrouve des traits autistiques.



L'éducation et la prise en charge de l'enfant présentant un syndrome de l'X-Fragile

La prise en charge des patients X-Fragile doit être multidisciplinaire : corps enseignant, orthophoniste, psychomotricien, ergothérapeute, neuropsychologue, médecins, et parents. Il est important de tenir compte des différentes forces et faiblesses cognitives, affectives et du comportement des enfants pour les rééduquer.

1/ Environnement de travail

L'environnement dans lequel les apprentissages se font est aussi important que la méthode d'apprentissage. En effet, comme cela a déjà été évoqué les enfants présentant un syndrome de l'X-Fragile sont généralement **anxieux, envahis par leurs émotions et hypersensibles aux stimulations sensorielles**. Le changement d'activités non anticipé entraîne un stress chez l'enfant X-Fragile. Il faut donc **éviter** autant que possible **les changements** dans l'environnement ou préparer l'enfant avant tout changement en lui expliquant le plus simplement possible : verbalement en détaillant, ou mieux avec des images. Voici quelques propositions concrètes pour l'école ou la maison :

- **1/ Anticiper les changements/Travailler les transitions**

- Ne pas hésiter à prendre plusieurs séances pour se connaître mutuellement avec l'enfant.
- Lui présenter les différents locaux.
- Ne pas trop changer les emplois du temps.
- Mettre un **calendrier des activités** de la semaine bien visible dans la classe avec des couleurs et des images symboliques (cf annexe 1) choisis par les élèves de la classe.
- Utiliser une petite comptine routinière pour passer à une activité spécifique ou **développer des routines** annonçant le changement : signal visuel avec les mains, signal sonore (cloches...).
- Créer des **activités de transitions** : ranger les chaises, les tables quand l'activité est terminée ce qui annoncera la suivante.

- **2/ Adapter les lieux et l'environnement**

- **Eviter les évènements ou situations** que l'on sait **stressants** pour la personne.
- Accepter que l'enfant **garde un objet personnel** (doudou...) si celui-ci l'aide à être moins stressé.
- La **taille de la classe** est également un élément important. Un groupe de travail restreint serait bénéfique surtout lorsqu'une nouvelle tâche est à apprendre.
- Veiller à **réduire** autant que possible le **bruit de la classe** qui perturbe énormément ces enfants et a tendance à les exciter.



- Veiller à placer l'enfant au premier rang près de la porte afin de réduire sa forte distractibilité.
- Les **temps de repas** à la cantine peuvent être des lieux d'apprentissage. Ces temps de socialisation peuvent permettre entre autre de désensibiliser l'enfant progressivement aux grands espaces et aux bruits forts qui sont anxiogènes.
- Si une excursion est prévue, expliquer les déplacements, ce qu'ils vont voir, comment ils vont y aller (regarder avec eux sur une carte), quel jour (sur un calendrier). Eviter les espaces où la foule est présente en masse et où il y a beaucoup de monde.

2/ Comment enseigner à un enfant X-Fragile ?

- Les enfants X-Fragile ont souvent d'importantes **difficultés à se concentrer et sont souvent hyperactifs**. Comme pour tout enfant, la concentration varie au cours de la journée. Il est donc important de repérer ces variations et d'essayer de maximiser les apprentissages aux moments les plus propices. Il est important de placer l'enfant au premier rang et loin des sources de distractions (fenêtres par exemple). Il est parfois nécessaire de permettre à l'enfant d'aller se défouler dehors quelques instants. Certaines situations sont « hyper-excitantes » pour ces enfants. Il faudra donc tenter de les réduire et d'aider les enfants à se calmer.

- Les enfants X-Fragile ont un **besoin irrépressible de terminer une activité débutée**, ceci pouvant aller jusqu'à la compulsion. Si un enfant essaie d'expliquer quelque chose mais qu'il n'y arrive pas, il faut l'aider à verbaliser en posant des questions dichotomiques (« oui/non »), ou en posant des questions à trou. Si l'enfant souhaite terminer son travail, il ne sert à rien de lui retirer mais plutôt l'accompagner pour qu'il termine plus vite.

- La **mémoire à court terme** des enfants X-Fragile est **faible** mais leur **mémoire à long terme** (épisodique essentiellement) est plutôt **préservée**. Ainsi ils pourront se souvenir plus facilement d'un lieu visité il y a un an que de la consigne donnée il y a quelques instants. L'enfant X-Fragile a besoin d'acquérir des informations dans un contexte précis et défini, les informations apprises isolément (sans contexte d'encodage) ne seront pas retenues. Il ne faut pas hésiter à multiplier les contextes et les formes d'apprentissage ce qui renforcent la trace mnésique de l'information et qui permet de mieux la retrouver. Par ailleurs, les enfants X-Fragile apprennent mieux les informations répétitives et familières que les nouveautés (qui les stressent).

La **mémoire visuelle est souvent supérieure à la mémoire auditive**. Il faut donc **s'appuyer sur un matériel visuel** préférentiellement et limiter les informations verbales. Par ailleurs, on peut également lui présenter un support visuel lorsqu'on lui apprend quelque chose de manière verbale : mettre une correspondance visuo-verbale sur l'information à enregistrer (par exemple



mettre une carte ou une photo correspondante). Par ailleurs, la multiplication des contextes et des modalités sensorielles (auditive, visuelle, tactile...) améliorent la trace mnésique. Le matériel visuel utilisé doit cependant tenir compte des troubles visuo-spatiaux fréquemment rencontrés c'est-à-dire qu'il faut éviter les tableaux à double-entrée, les figures géométriques complexes...

Il peut également être utile de se **servir de ses centres d'intérêt** pour les apprentissages. Par exemple, si un enfant aime bien regarder la météo à la TV, s'en servir pour lui faire apprendre la géographie.

- Le traitement visuel est supérieur au traitement auditif

Il est recommandé d'utiliser des indices visuels (dessins, des représentations) pour expliquer les consignes verbales, pour apprendre du vocabulaire. De même, il est important de réduire autant que possible les consignes verbales trop longues et d'éviter les concepts abstraits qui ne seront pas compris par les enfants.

3/ Que peut on apprendre aux enfants X-Fragile ?

Il est important de définir des objectifs, avec les parents et les différents professionnels qui prennent en charge l'enfant, qui soient réalisables sans mettre l'enfant sous pression. En effet, il est nécessaire d'arriver à trouver un équilibre entre les acquisitions académiques et les acquisitions pratiques. Il faut toujours garder à l'esprit de féliciter l'enfant pour chacune de ses réussites (renforcement positif), ce qui accroît fortement la confiance en lui.

Lecture :

En fonction du degré de déficience et des aptitudes personnelles, certains enfants acquerront la lecture mais d'autres non. Les personnes X-Fragiles ont des difficultés pour traiter l'information qui est donnée de manière séquentielle et présentent également des difficultés au niveau des aptitudes métaphonologiques. Pour ceux qui le pourront, il est pertinent de multiplier les modalités sensorielles d'apprentissage du langage écrit (visuelles, auditive, tactile). Par exemple, la méthode de « la planète des Alphas » a pu aider certains enfants X-Fragile. De même la méthode Mézières (« à coup sûr ») a donné de bons résultats vraisemblablement.

Afin de capter l'intérêt de l'enfant pour la lecture, on peut lui montrer à quoi ça sert de savoir lire : pour suivre les recettes de cuisine, les directions...et si possible, ramener la lecture sur un de ses centres d'intérêt. Saint Laurent et Giasson (1997) soulignent l'importance de l'émergence de la lecture (4-6 ans). Ils recommandent aux parents de mettre en place au quotidien 3 composantes principales :



Le modèle : pour développer la conscience de l'importance de la lecture chez l'enfant, l'enfant doit voir les membres de sa famille effectuer des activités de lecture.

1. Démontrer l'utilité de la lecture (lire un mode d'emploi...)
2. Expliquer à l'enfant que les journaux ou autres documents fournissent telles informations
3. Expliquer pourquoi les messages ou listes d'achats sont écrits
4. Montrer à l'enfant notre propre intérêt pour une lecture (revue, roman...)
5. Montrer à l'enfant que ses vêtements ou autres objets sont identifiés à son nom
6. Tirer partie de toute situation naturelle où l'enfant peut devenir conscient de la présence et de l'utilité du langage écrit (panneau routier...)

L'exploration : l'enfant manipule, regarde, examine, joue avec du matériel, essaie de lire... pour cela il doit avoir accès en permanence à divers objets comme des livres, des revues....

L'interaction avec un adulte : l'enfant interagit avec un lecteur expert qui lui pose des questions, lui donne des explications.

Graphisme:

Les enfants X-Fragile présentent *parfois* un **trouble** de la **motricité fine** (dyspraxie) se traduisant par des difficultés pour apprendre à écrire, dessiner ou faire des jeux de constructions (puzzles, assemblages...). Nous conseillons donc de débiter le passage à l'écrit par l'utilisation de crayons ergonomiques, de crayons avec grips ou manchons voire des markers (plus gros donc avec une meilleure prise en mains) ; et si possible sur des surfaces larges, le but n'étant pas la précision au départ.

L'utilisation de l'ordinateur peut également être une aide non négligeable car il permet de pallier l'exigence motrice du geste graphique trop complexe et il permet souvent de capter l'attention si le logiciel a un caractère ludique. Cependant, cet outil doit s'accompagner d'une formation auprès de professionnel (notamment ergothérapeute).

Il est également parfois utile d'avoir recours aux photocopies afin d'éviter à l'enfant la fatigue et la frustration engendrée par l'écriture.



Les mathématiques :

Les mathématiques sont un domaine particulièrement **difficile** pour les garçons et les filles présentant un syndrome de l'X-Fragile. Ces enfants présentent souvent des troubles dits logico-mathématiques. Le traitement séquentiel, la mémoire de travail, les habiletés visuo-spatiales et l'attention étant déficitaires chez ces enfants, l'abstraction est très difficile. Dans un premier temps, il faut être très concret, l'abstraction des concepts ne devant intervenir que beaucoup plus tard si cela s'avère possible.

Les instructions doivent inclure une **démonstration, un entraînement et un renforcement positif**. Il est important de recentrer l'enfant sur ce qui est à apprendre et faire abstraction des éléments non pertinents pour la bonne réalisation de la tâche. Ces éléments sont perturbateurs pour lui car il risque de les prendre en compte.

Les apprentissages de base à privilégier sont l'identification des nombres, la valeur de la monnaie, savoir lire l'heure...c'est-à-dire des apprentissages nécessaires à leur future autonomie.

Le sport à l'école

Les enfants présentant un syndrome de l'X-Fragile peuvent également présenter un trouble de la motricité globale se traduisant par une maladresse motrice générale. Cela ne les empêche pas de faire du sport et il est même recommandé de les faire participer selon leur niveau. Il est également très important de les valoriser dans cette activité.

Autres aspects médicaux susceptibles d'interférer avec la scolarité :

Sur le plan orthopédique : les enfants avec syndrome de l'X fragile ont fréquemment une hyperlaxité, et peuvent présenter des complications orthopédiques (pieds plats, genu valgum, cypho-scoliose...) Ces complications ne constituent pas une contre-indication à la pratique du sport mais doivent être connues et parfois prises en compte lors des cours d'éducation physique.

Sur le plan cardiaque : des anomalies cardiaques sont parfois observées ; il s'agit dans la très grande majorité des cas d'un prolapsus mitral bénin et ne nécessitant pas de précaution particulière. Dans les rares cas justifiant des mesures spécifiques, une information adaptée et personnalisée sera remise par le cardiologue au médecin scolaire.

L'épilepsie : le pourcentage d'épilepsie chez les enfants avec syndrome d'X fragile est un peu supérieur à celui de la population générale (environ 15%). Les crises sont en règle peu fréquentes et ne nécessitent pas de précaution particulière, que ce soit en classe, lors des récréations, des activités sportives, et des sorties extrascolaires. En cas d'épilepsie plus active, la rédaction d'un protocole d'accueil individualisé peut permettre de définir les précautions à prendre, et les mesures en cas de crise.



Pour aller plus loin...

1/ Livres

- Manuel de psychologie des Handicaps (2001). Sémiologie et principes de remédiation. Sous la direction de Rondal et Comblain. Mardaga
- Tasse, M.J, Morin, D. (2003). La Déficience intellectuelle. Boucherville (Québec) : Gaétan Morin.
- Prévention du retard mental. Volume 1 (2005) & 2 (2006). Montréal : Sciences et Cultures
- Denis Vaginay (2005). Découvrir les déficiences intellectuelles Ramonville Saint-Agne : Érès
- Fragile X syndrome. Diagnosis, Treatment and research. Third Edition. (2002) Edited by RJ Hagerman and PJ Hagerman.

2/ Documents

- The National Fragile X Foundation. Fragile X syndrome. A handbook for families and professionals.
http://www.fragilex.org/NFXF_Handbook_Single_pgs1.pdf
- The National Fragile X Foundation. Lesson Planning guide for students with Fragile X syndrome. A practical approach for the classroom.
<http://www.fragilex.org/FXSBinderReprint0804.pdf>
- Le syndrome de l’X-Fragile. Education et prise en charge. Groupe de travail syndrome X-Fragile, Leuven, Belgique.
- Le syndrome de l’X-Fragile « suivi médical, psychologique et éducatif ». Actes du colloque du 25 janvier 2003-Palais du Luxembourg-Paris. Association Mosaïques.
- Guide professionnel pour l’évaluation et le diagnostic du retard mental.
http://www.aqps.qc.ca/public/publications/pubofficielles/guide_retard_final.pdf
- Accueillir les élèves porteurs d’un handicap mental.
http://www.unapei.org/statique/Scolarisation/Guide_enseignant.pdf



3/ Articles scientifiques

- Abbeduto, L., Brady, N., Kover, ST. (2007). Language development and Fragile X syndrome: profiles, syndrome-specificity, and within-syndrome differences. *Mental Retardation and developmental disabilities research reviews*, Vol. 13: 38-47.

- Cornish, K., Sudhalter, V., Turk, J. (2004). Attention and language in Fragile X. *Mental retardation and Developmental Disabilities Research reviews* 10: 11-16.

- Lachiewicz, A.M., Dawson, D.V., Spiridigliozzi, G.A., McConkie-Rosell, A. (2006). Arithmetic difficulties in females with the Fragile X Premutation. *American Journal of Medical genetics* 140 A : 665-672.

- Lewis, P. Abbeduto, L, Murphy M., Richmond E., Giles N., Bruno, L, Schroeder, S. (2006). Cognitive, Language and social skills of individuals with Fragile X syndrome with and without autism. *Journal of Intellectual Disability Research* 50(7) : 532-545

- Roberts, J., Long, S.H., Malkin, C., Barnes, E., Skinner, M., Hennon, E.A., Anderson, K. (2005). A comparison of phonological skills of boys with Fragile X syndrome and Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 48: 980-995.



Rééducateurs

Ici sont présentés les principaux rééducateurs. La liste n'est pas exhaustive.

Troubles du langage oral et écrit → Orthophoniste

Troubles du calcul → orthophoniste spécialisé en rééducation logico-mathématique

Troubles moteurs → Ergothérapeute et/ou Psychomotricien

Troubles visuo-spatiaux/oculomoteurs → Orthoptiste

Matériel de rééducation

L'éditeur Hoptoys fournit du matériel de rééducation très intéressant:
www.hoptoys.fr

Association de Parents

Le Goéland : <http://www.xfra.org>









Mosaïques : <http://www.xfragile.org/>

Sites internet étrangers

The National Fragile X Foundation : www.fragilex.org



Annexe 1
Exemple de calendrier journalier

JEUDI			
Matin		Après midi	
1 Arrivée dans la classe		6 Déjeuner	
2 Lecture		7 Dessins	
3 Science		9 Récréation	
4 Récréation		8 Ecriture	
5 Mathématiques		Fin de la classe	