

Mode de transmission et tests diagnostiques

- Les hommes comme les femmes peuvent être des porteurs d'une prémutation du gène FMR1 et sont susceptibles de transmettre la prémutation à leur descendance;
- Les hommes porteurs d'une prémutation la transmettent à leur(s) fille(s) et non à leur(s) fils;
- Les femmes porteuses d'une prémutation ont un risque de 50% de transmettre celle-ci à leurs enfants des deux sexes;
- Seule la prémutation transmise par une femme peut se transformer en mutation complète, cause du syndrome de l'X fragile.

Comment être enceinte avec une insuffisance ovarienne précoce?

Votre gynécologue peut tenter des traitements favorisant la fertilité ou vous référer à un endocrinologue pour consultation et traitement. Des techniques de reproduction assistée comme le don d'ovule peuvent être appliquées.

Si j'ai une insuffisance ovarienne précoce et que je n'ai jamais été testée pour le X fragile, quels sont les risques que je sois porteuse d'une prémutation?

En cas d'insuffisance ovarienne précoce, vous avez entre 2 et 15 pour cent de risque d'être porteuse d'une prémutation. Cette fourchette vaut autant pour les femmes qui ont des membres de la famille avec FXPOI que pour celles sans passé familial lié à l'X fragile ou au retard mental.

Comment passer un test pour dépister une modification du gène FMR1?

Un test d'ADN peut être prescrit par tout médecin après un conseil génétique.

Pour plus d'information consulter le site www.fragilex.eu

Nous contacter

Belgique



Association X fragile Belgique

Pachis du Capitaine, 4
B - 1457 Tourinnes-Saint-Lambert
+32 (0)476 / 26 67 37
info@x-fragile.be
www.x-fragile.be

France



A.N. X Fra le goëland Association Nationale du Syndrome X Fragile «Le Goëland»

Capucines 2, les fleurs
61100 FLERS
+33 (0)2.33.64.95.17
xfragoel@gmail.com
www.xfra.org



MOSAÏQUES, Association des «X Fragile»

28 avenue Gambetta
92270 Bois-Colombes
+33 (0)1 47 60 24 99
mosaiques@xfragile.org
www.xfragile.org

Suisse



Association X Fragile Suisse

CH - 3000 Berne
+41 (0)76 332 47 26
contact@fraxas.ch
www.fraxas.ch

FXPOI

Insuffisance ovarienne précoce liée à la prémutation de l'X fragile

Information pour les familles et les professionnels



réalisé par:



EUROPEAN
FRAGILE X
NETWORK

Les affections liées au gène FMR1

Le syndrome de l'X fragile est dû à une anomalie d'une partie de l'ADN du chromosome X, dans et à proximité du gène FMR1. Le chromosome présente alors une cassure sur un de ses bras - une zone « fragile ». Lorsque le gène FMR1 est modifié, il est responsable de signes cliniques organisés en différents syndromes en fonction du type de changement (prémuté ou muté):

- **le Syndrome de l'X Fragile (FXS, en anglais):** le syndrome de l'X fragile est observé chez les porteurs de la **mutation complète du gène FMR1**. Transmis par hérédité, il affecte le développement intellectuel, comportemental et social, autant chez les hommes que les femmes ;
- **l'Insuffisance ovarienne précoce liée à la prémutation de l'X fragile (FXPOI, en anglais):** une insuffisance ovarienne dite primaire se manifeste avant l'âge de 40 ans chez environ 20% des femmes porteuses d'une **prémutation du gène FMR1**. Ceci les expose à une infertilité et à une ménopause précoce;
- **le Syndrome de tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile (FXTAS, en anglais):** Le FXTAS est un syndrome neurologique au développement tardif (plus de 50 ans) avec pour effet des problèmes de tremblements, de mémoire et d'équilibre. Il apparaît chez certains adultes assez âgés (plus spécifiquement masculins) qui ont un **gène FMR1 prémuté**.

Le gène FMR1

L'alphabet génétique est composé de 4 lettres: ACGT. Une région spécifique du gène FMR1, situé sur le chromosome X, comporte normalement moins de 45 répétitions du triplet CGG. On parle de mutation complète du gène FMR1 quand ce triplet s'y répète plus de 200 fois. La prémutation est définie par un nombre intermédiaire (souvent entre 55 à 200) de répétitions du triplet.

www.fragilex.eu

Insuffisance ovarienne précoce liée à la prémutation de l'X fragile (FXPOI) et ménopause précoce

L'insuffisance ovarienne précoce résulte d'un fonctionnement anormal ou réduit des ovaires qui peut mener à une infertilité ou à une fertilité réduite, à l'absence de règles ou à des règles irrégulières, à une ménopause précoce ou à des taux d'hormones anormaux (FSH). La ménopause précoce est définie par l'arrêt des règles avant l'âge de 40 ans, c'est la manifestation la plus sévère de l'insuffisance ovarienne précoce liée à la prémutation de l'X fragile. Les femmes non porteuses d'une prémutation peuvent également souffrir d'une insuffisance ovarienne précoce ou d'une ménopause précoce mais pour d'autres raisons que l'X fragile.

Insuffisance ovarienne précoce liée à la prémutation de l'X fragile et ménopause

Même si certains symptômes de l'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile ressemblent à ceux de la ménopause (tels les bouffées de chaleur et la sécheresse vaginale), il ne s'agit pas d'une ménopause pour deux raisons majeures:

- les femmes atteintes d'insuffisance ovarienne précoce liée à la prémutation de l'X fragile peuvent occasionnellement être enceintes car leurs ovaires peuvent encore libérer des ovules contenus dans les follicules ovariens restants. Une femme ménopausée ne peut être enceinte car ses ovaires ne contiennent plus de follicules;
- les femmes atteintes d'insuffisance ovarienne précoce liée à l'X fragile peuvent connaître un retour de cycles menstruels, pas les femmes ménopausées.



Facteurs de risques:

Des études montrent que plus ou moins 20 à 25 pour cent des femmes porteuses d'une prémutation du gène FMR1 sont atteintes d'insuffisance ovarienne précoce.

Par ailleurs:

- les femmes porteuses d'une prémutation sont ménopausées en moyenne cinq ans plus tôt que les non porteuses ;
- du fait des niveaux d'hormones réduits dus à l'insuffisance ovarienne précoce, le risque de survenance d'ostéoporose peut être plus important chez les femmes atteintes que chez les autres si le manque d'hormones n'est pas compensé par un traitement hormonal substitutif;
- les femmes prémutées ne peuvent pas présumer une réduction ou une absence de fertilité, elles doivent donc prendre des mesures de contraception si elles veulent éviter une grossesse;
- les femmes porteuses d'une prémutation courent un risque élevé d'avoir des enfants atteints du syndrome de l'X fragile qui peut entraîner un retard mental et comportemental à des degrés variables de sévérité (voir «www.fragilex.eu»);
- il se pourrait qu'une femme prémutée développe un FXTAS (beaucoup plus fréquent chez l'homme). Dans l'état actuel des connaissances, le risque chez la femme semble réduit;
- les membres de la famille des porteurs peuvent aussi être prémutés. Dans ce cas, ils courent les mêmes risques que ceux décrits ci-dessus.