



## EUROPEAN FRAGILE X NETWORK

Les associations Fragile X France, X fragile Belgique et FRAXAS (Suisse) font partie du réseau européen des associations X fragile qui se réunissent annuellement pour échanger sur les principaux problèmes liés à l'X fragile et ainsi apprendre les uns des autres.

A l'occasion de la réunion à Rotterdam aux Pays-Bas le 29 septembre 2019, le réseau européen des associations X fragile (**EFXN**) a débattu sur la terminologie de FXAND (Troubles neuropsychiatriques liés à l'X fragile) et a examiné les recherches récentes sur les effets de la prémutation chez les porteurs de la prémutation FMR1.

Au cours de cette étude ils ont relevé plusieurs point d'attention :

- Le terme FXAND (Troubles neuropsychiatriques liés à l'X fragile) n'est pas approprié car il regroupe les maladies auto-immunes et neuropsychiatriques sous un même nom.
- Le terme FXAND qui cite en anglais le mot "Disorder" (Trouble) peut conduire à une stigmatisation des porteurs de la prémutation entraînant leur exclusion à la fois sociale et professionnelle. Le réseau européen des associations X fragile (**EFXN**) préfère la terminologie plus générale "d'**état de santé**" à celle "de **trouble**".

Pour cette raison EFXN propose la création d'un terme recouvrant tous les problèmes liés à la prémutation : **les états de santé liés à la prémutation X fragile (FXPAC** pour **Fragile X** Premutation **Associated** **Conditions**).

Ce vocable regroupe les problèmes de santé spécifiques liés à la prémutation, c'est-à-dire:

- FXTAS (tremblement - ataxie)
- IOP (insuffisance ovarienne précoce)
- FXANC (**Fragile X** **A**ssociated **N**europsychiatric **C**onditions) en remplaçant le mot "troubles" par "états de santé" neuropsychiatriques
- FXVAC (**Fragile X** **V**arious **A**ssociated **C**onditions) pour tous les autres soucis de santé qui ne relèvent pas de la neuropsychiatrie (comme les maladies auto-immunes, la fatigue chronique, la fibromyalgie, etc...) qui ne devraient pas faire partie des problèmes neuropsychiatriques.

Il est admis que de nouvelles recherches pourraient préciser davantage ces dénominations ou les enrichir. Les relations entre les différentes conditions physiques reprise sous **FXPAC** ne sont pas encore bien comprises : certains porteurs de la prémutation semblent ne pas être affectés alors que d'autres combinent plusieurs problèmes de santé.

En septembre 2019 lors de leur réunion annuelle les associations X fragile actives en Europe ont approuvé l'adoption de la terminologie **FXPAC**. Par conséquent, le réseau européen des associations X fragile demande aux chercheurs et aux cliniciens d'adopter

la dénomination **FXPAC** quand ils abordent de manière générale les problèmes qui peuvent affecter les porteurs de la prémutation.

Cette enveloppe nommée **FXPAC** donne au médecin qui cherche à aider une personne prémutée un point de départ pour examiner l'éventail des problèmes de santé qui peuvent ou non affecter un porteur de la prémutation. Par ailleurs, cette nouvelle structure incitera les chercheurs à explorer les interactions entre ces différents effets de la prémutation.

Quels sont les symptômes du FXPAC ?

Des études sont encore en cours mais on a observé un score plus élevé dans la survenance des symptômes suivants chez les personnes porteuses de la prémutation, à côté des syndromes FXTAS et de l'IOP :

- anxiété et angoisses ;
- épisodes de déprime et dépression ;
- des traits proches de l'autisme tels qu'une manière différente de traiter l'information et d'utiliser le langage dans les relations sociales. Notons qu'il s'agit de caractéristiques subtiles qu'on retrouve à des degrés divers dans la population générale plutôt que de symptômes spécifiques à l'autisme, même si le diagnostic d'autisme devrait être posé chez un petit nombre d'individus prémutés ;
- des symptômes comme la fatigue chronique, les douleurs généralisées, la fibromyalgie, les maladies auto-immunes et des troubles du sommeil ont été plus souvent diagnostiqués chez les porteurs de la prémutation.

Les études sont en cours pour déterminer comment ces caractéristiques se présentent chez les femmes et les filles par rapport aux hommes et aux garçons et comment elles affectent les personnes au cours de leur vie. Par ailleurs, il faut prendre en compte l'influence de facteurs environnementaux ou de facteurs de stress comme le fait de s'occuper de ses proches (par ex. avec le syndrome X fragile ou le syndrome FXTAS). Les études ultérieures permettront de clarifier quels sont les traits physiques, cognitifs et de santé mentale qui peuvent être liés à la prémutation, ou pas.

Il est important de souligner que beaucoup de ces symptômes sont fréquents dans la population générale. Cependant, les recherches en cours suggèrent que les porteurs de la prémutation ont un risque plus élevé de manifester les symptômes cités ci-avant. De plus, pour beaucoup d'entre eux ces traits peuvent se présenter de façon si subtile qu'ils ne seront pas affectés dans leur quotidien. Toutefois, pour une certaine proportion de porteurs de la prémutation X fragile, ces manifestations auront un impact négatif dans leur vie. Etre porteur de la prémutation ne signifie pas que ces symptômes sont inévitables et des traitements doivent être proposés comme pour tout autre personne affectée par les mêmes symptômes.

Les objectifs de la recherche sur les effets de la prémutation sont de comprendre pourquoi ils apparaissent et comment ils peuvent être reliés, d'explorer les possibilités pour des traitements plus spécifiques, d'aider ceux qui en sont affectés à comprendre leurs problèmes de santé et d'assurer l'information aux médecins pour leur permettre d'établir un diagnostic correct.