

Pour tout soutien et contacts avec d'autres familles concernées :



Valentin APAC
52, la Butte Eglantine
95610 ERAGNY
Tel/Fax +33 (0) 1 30 37 90 97
contact@valentin-apac.org
www.valentin-apac.org

Association loi 1901 à but non lucratif, n° 0953011075
enregistrée auprès de la sous-préfecture de Pontoise – France.



Rare Chromosome Disorder Support Group
(Groupe d'entraide Anomalies Chromosomiques Rares)
PO Box 2189, Caterham,
Surrey CR3 5GN, UK
Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

49,XXXXY Syndrome Association
www.xxxxysyndrome.com
epwatzka@iname.com

Unique mentionne les coordonnées de sites webs et d'autres organismes pour aider les familles qui cherchent de l'information. Ceci n'implique pas que nous approuvons leur contenu ou que nous avons une quelconque responsabilité dans celui-ci.

Ce livret d'information ne se substitue pas au conseil médical personnel. Les familles devront consulter un clinicien spécialisé dans tous les domaines en relation avec ce diagnostic génétique, pour la prise en charge médicosociale. À l'heure où nous publions, cette information est sans doute la meilleure disponible et le contenu du livret sur lequel le texte anglais est basé a été vérifié par le Dr Martine Borghgraef, de l'université de Leuven en Belgique, par le Dr Gerard Conway, pédiatre-endocrinologue à l'Hôpital Middlesex à Londres en 2004 et par le professeur Maj Hultén, professeur de génétique médicale à l'université de Warwick en 2005.

Copyright © Unique 2005

La version Française réalisée par Valentin APAC a été vérifiée par le Dr Nicole Morichon, généticienne à l'Hôpital Necker à Paris - France.

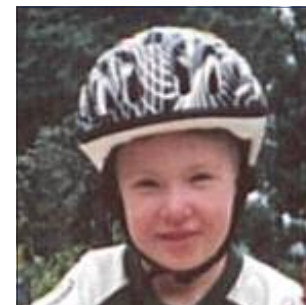
Copyright © Unique 2008

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Syndrome 49,XXXXY



Également disponible en anglais

Source

L'information de ce fascicule d'information provient de la littérature médicale, où plus de 100 garçons ayant un syndrome 49,XXXXY ont été décrits, et des 41 familles membres d'*Unique*, dont 18 ont participé à une étude en 2004. À noter que l'association Valentin APAC comporte en août 2008 une vingtaine d'hommes touchés par un syndrome 49,XXXXY.

Prévalence

On estime qu'environ un garçon sur 85.000 à 100.000 a un syndrome 49,XXXXY (Linden 1995 ; Peet 1998).

Références

Les références et la bibliographie sont fournies par *Unique*.

Qu'est ce que le syndrome 49,XXXXY ?

La plupart des garçons ont deux chromosomes sexuels - un X et un Y. Les garçons ayant le syndrome 49,XXXXY ont trois X supplémentaires, soit quatre X et un Y. Jusqu'à assez récemment, le syndrome 49,XXXXY était considéré comme une variante du syndrome de Klinefelter (47,XXY) où il y a un seul chromosome X supplémentaire. Aujourd'hui, la plupart des généticiens et des pédiatres conviennent que les hommes et les garçons qui ont un 49 chromosomes XXXXY ont des caractéristiques particulières qui en font un syndrome distinct. Ils partagent ces caractéristiques à un degré plus ou moins grand, mais d'abord et avant tout ce sont des individus qui ont leur propre et unique combinaison de gènes et d'expériences (Peet 1998).

Les caractéristiques principales

La plupart des garçons et hommes qui ont le syndrome 49,XXXXY auront :

- des difficultés d'apprentissage variables ;
- des difficultés spécifiques du langage. La compréhension est habituellement meilleure que l'expression et les compétences visuelles sont habituellement plus préservées que les compétences verbales ;
- une diminution des fonctions testiculaires faisant que le développement sexuel ne se produit généralement pas naturellement. Cela nécessite une stimulation à la puberté avec l'hormone sexuelle masculine, la testostérone ;
- des organes génitaux peu développés à la naissance ;
- un faible tonus musculaire, à l'origine d'hypotonie ;
- une hyper laxité ligamentaire au niveau des articulations ;
- une forme caractéristique du corps avec des épaules et un thorax étroits, des jambes longues et minces et des genoux qui se touchent.

Autres caractéristiques

La dernière revue générale sur le syndrome 49,XXXXY a été publiée en 1998 (Peet 1998). Depuis, des sites Internet et des forums de discussion se sont multipliés, permettant aux parents d'attirer l'attention sur certains aspects du développement de leurs enfants qui n'avaient pas été rapportés dans la littérature médicale.

Plusieurs de ces aspects figurent également dans la base de données *Unique*. Cette liste contient plusieurs références, annotées par (U). Certaines de ces caractéristiques peuvent ne pas être provoquées par le syndrome 49,XXXXY mais s'être produites par hasard.

- Un faible poids à la naissance, avec un rattrapage pendant l'enfance et par la suite une taille à l'âge adulte moyenne ou grande..
- Un taux élevé d'infections respiratoires graves (mais qui ne

Il n'y a pas eu d'études spécifiques pour examiner les autres grossesses et les autres enfants dans les familles avec un garçon qui a un syndrome 49,XXXXY. Mais par analogie avec les autres familles avec d'autres anomalies chromosomiques qui se produisent de manière imprévisible on pense que s'il existe un risque quantifiable, il est très faible. Pour être rassurés, les parents peuvent souhaiter avoir un examen des chromosomes de leur bébé lors d'une prochaine grossesse

Comment le syndrome 49,XXXXY est-il diagnostiqué en cours de grossesse ?

Les anomalies des chromosomes sexuels peuvent être diagnostiquées pendant la grossesse en dénombant les chromosomes (caryotype) sur un petit échantillon de liquide amniotique. Il est maintenant possible de diagnostiquer rapidement la plupart des anomalies des chromosomes sexuels y compris la formule 49,XXXXY en réalisant une analyse moléculaire technique de FISH ou technique QF-PCR qui recherche un marqueur qu'on trouve sur les chromosomes X et Y. Les résultats de cette analyse peuvent être disponibles en un à trois jours. Cependant, ces techniques sont employées de façon variable suivant les centres et les indications (Chen 2000 ; Donaghue 2003).

Les causes

Jusqu'ici, les chromosomes X supplémentaires qui ont été étudiés chez les garçons et les hommes avec un syndrome 49,XXXXY dans des publications proviennent de la mère. Dans le processus habituel de la formation des ovules, les chromosomes se séparent, en laissant un seul chromosome X dans chaque ovule. La séparation se produit aux cours de deux divisions qu'on appelle la méiose I et la méiose II. Si les chromosomes X ne séparent pas de manière habituelle lors de la première division (non-disjonction) et que l'erreur se répète lors de la deuxième division, l'ovocyte peut contenir quatre chromosomes. La non-disjonction des autres chromosomes est habituellement associée à l'âge maternel mais cela n'est pas évident pour le syndrome 49,XXXXY. On ne sait pas pourquoi les chromosomes X ne se séparent pas correctement mais cela n'est pas dû à quoi que ce soit que les parents auraient fait ou non, pendant ou avant la grossesse (Lorda-Sanchez 1992 ; Linden 1995 ; Peet 1998 ; Cammarata 1999).

Les familles disent en quoi leur fils est si particulier

“ Une amitié profonde, de l'affection et de la camaraderie - Timothy, 35 ans.

“ Un enfant très heureux et affectueux qui ne se plaint jamais et qui est très rarement malheureux, il aime être avec les gens et il a un très grand nombre d'amis adultes - Alex, 12 ans.

“ Un sens de l'humour diabolique et un rire très contagieux. Très avare de son affection, ainsi une de ses étreintes en vaut une dizaine de quelqu'un d'autre - Jacob, 8 ans.

“ Il trouve toujours une façon de faire les choses même si c'est différent de la manière habituelle - Joël, 4 ans.

“ Un petit garçon heureux, en bonne santé et qui profite de la vie. Je le traite comme un petit garçon normal et il trouve toujours quelque chose pour me faire sourire - Jack, 3 ans.

“ Son énorme détermination - Harry, 2 ans.

Les pôles d'intérêts

Très souvent, les hommes et les garçons avec un syndrome 49,XXXXY sont intéressés par ce qui intéresse les autres hommes et garçons – les voitures et autres véhicules, les jeux de balle, les jeux de plein air. En tant que groupe, ils sont actifs, les jeux vidéos et sur ordinateur figurent sur la liste de leurs passe-temps mais ce ne sont pas les activités les plus populaires du groupe. Les sports d'équipe ne sont pas privilégiés non plus, bien qu'un adulte pratique le base-ball et qu'un autre ait été médaillé en natation aux Jeux paralympiques. Beaucoup de familles mentionnent que leur fils apprécie le contact social et la compagnie d'autres personnes ; d'autres remarquent le penchant de leur fils pour des animaux, en particulier les chevaux et les chiens. Un garçon monte régulièrement à l'école, a son propre poney et suit son entraînement de manière assidue.

Qu'est ce que cela implique pour le futur ? Est-ce qu'un jeune homme peut vivre de manière autonome ?

On connaît maintenant un certain nombre d'hommes adultes avec un syndrome 49,XXXXY. La plupart continuent de vivre à la maison ou dans un foyer avec d'autres adultes qui ont des besoins spécifiques avec un certain degré de surveillance ou dans une structure semi surveillée. Ils peuvent travailler à mi-temps comme bénévole ou salarié en faisant des travaux tels que mettre en rayon ou travailler dans l'agriculture. Le degré d'indépendance qu'ils possèdent est très variable avec quelques jeunes hommes capables de prendre les transports en commun et faire des achats seuls tandis que d'autres ont besoin de surveillance (Linden 1995 ; U).

Les hommes avec un syndrome 49,XXXXY sont-ils actifs sexuellement ?

C'est possible et cela été décrit dans la littérature médicale après l'administration de testostérone. Quelques garçons montrent peu d'intérêt pour les sujets sexuels (Borghgraef, communication personnelle ; Linden 1995 ; U).

Est-ce qu'un homme pourra avoir des enfants ?

Les chromosomes supplémentaires X altèrent la production de spermatozoïdes et le sperme des hommes 49,XXXXY ne contient généralement aucun spermatozoïde. La fertilité n'est pas décrite et le traitement avec la testostérone ne modifie pas ceci.

À propos de sa qualité de vie ?

Comme les adultes, les hommes avec un syndrome 49,XXXXY semblent bénéficier d'une bonne qualité de vie. Ils ont des pôles d'intérêt variés, des amis et des connaissances. Certains aimeraient avoir un partenaire à long terme mais il faut voir dans quelle mesure cela est réalisable. Parmi les sujets d'intérêt des adultes avec un 49,XXXXY, on peut lister le billard, les vidéos, la musique et la danse, la rencontre d'amis, le bowling, le golf miniature, jouer avec les chiens et la natation (U).

Cela peut-il se produire de nouveau ?

Le syndrome 49,XXXXY n'est pas héréditaire et l'on pense que le risque d'avoir un autre enfant avec une anomalie chromosomique n'est pas plus élevé que pour n'importe qui d'autre dans la population générale.

présentent pas de risque vital) dans la petite enfance et l'enfance (U).

- Des troubles de la circulation, qui rendent difficiles les prises de sang et les extrémités constamment froides (U).
- Des anomalies osseuses spécifiques, en particulier la fusion des deux longs os de l'avant bras qui rend difficile la rotation et l'extension.
- Des anomalies de la dentition, apparition tardive des premières dents, faible développement de l'émail et dents absentes chez l'adulte (U).
- Un aspect du visage particulier chez les bébés devenant typique chez l'adulte (U).
- Une fente palatine ou un palais ogival.
- Une microcéphalie (tête très petite).
- Des raideurs du coude.
- Des anomalies des mains et des pieds, sous forme de « talipes » (pied bot), chevauchement des orteils et mains et pieds petits (U).
- Des anomalies rénales.
- Des anomalies du cœur, le plus souvent canal artériel persistant (PDA). C'est un vaisseau sanguin qui part du cœur et qui doit se refermer après la naissance.
- Moins souvent, des anomalies de la structure du cerveau ou encore un comportement spécifique.

L'X supplémentaire rendra-t-il un garçon plus féminin ?

Un seul chromosome X dans chaque cellule est entièrement actif. Les chromosomes X supplémentaires sont inactivés en quasi totalité et ne jouent aucun rôle dans le développement. Cependant deux petites régions aux extrémités des chromosomes X, soit 15 % des gènes, ne sont pas inactivées.

Les chromosomes X supplémentaires ont cependant pu retentir sur le développement avant d'être inactivés et les gènes non inactivés sur le chromosome X peuvent également jouer un rôle s'ils sont présents en trop d'exemplaires (Sarto 1987 ; Peet 1998).

Déclenché par le gène SRY sur le bras court du chromosome Y, la différenciation sexuelle commence lors de la sixième semaine du développement embryonnaire. Cependant, quand un chromosome X supplémentaire est présent, les testicules ont tendance à être fibreux sans que l'on puisse comprendre exactement le mécanisme. Les cellules des testicules peuvent ne pas produire alors assez d'hormone masculine, la testostérone, pour que le pénis et le bassin soient normaux à la naissance ou pour que les testicules descendent complètement dans le scrotum.

Les familles disent que...

“ Là où en est Josh maintenant c'est super. Nous étions si découragés par ses retards mais maintenant, quand il accomplit une étape importante, nous sommes ravis et il est si fier de lui.

“ Nous aimons sa grande confiance en lui et sa ténacité.

“ Josh est un gamin vraiment drôle - il aime faire des plaisanteries, comme de se cacher pour « nous effrayer » ou encore comme mettre son pantalon sur ses bras ou sa chemise sur ses jambes en disant « qu'est-ce qui s'est passé ? »

Quand cela a été écrit, Josh avait presque 4 ans.

Parfois, les cellules productrices de testostérone sont détruites. Les signes d'une production de testostérone faible pendant la grossesse sont un petit pénis et/ou de petits testicules non descendus à la naissance. Pendant l'enfance ou à la puberté, d'autres signes peuvent survenir : les garçons peuvent avoir un développement mammaire, les os des bras et des jambes peuvent s'allonger de façon disproportionnée et leurs muscles peuvent être moins développés comparés à d'autres garçons. En absence de traitement par la testostérone, les garçons n'ont généralement pas leur puberté naturellement et de ce qu'on en sait, même avec un traitement à la testostérone, les garçons avec un 49,XXXXY sont stériles. Cependant, pour des raisons qui ne sont pas bien comprises, la fonction hormonale des testicules peut varier de quasi-normale à une déficience sévère.

Le syndrome 49,XXXXY affecte-t-il l'espérance de vie ?

Après la petite enfance, la plupart des garçons avec 49,XXXXY sont généralement en bonne santé. Aucune malformation congénitale n'affecte habituellement les organes vitaux ou l'espérance de vie. Dans l'enfance beaucoup de garçons ont des infections respiratoires graves et celles-ci peuvent persister dans la vie d'adulte. Une minorité de garçons a des problèmes graves et complexes du cœur nécessitant de la chirurgie. Il est difficile de prévoir le devenir à plus long terme des adultes parce que très peu de garçons ont été suivis assez longtemps. Le sujet le plus âgé d'Unique (qui a une mosaïque constituée de cellules avec 49,XXXXY et des cellules avec 48,XXXY) a 35 ans et est en bonne santé, et le site Web sur le syndrome 49,XXXXY (www.xxxxysyndrome.com) présente l'histoire d'un homme de 33 ans en bonne santé également. Un certain nombre d'adultes sont décrits dans la littérature médicale (Linden 1995 ; U).

Diagnostic

Une analyse des familles de la base Unique montre que beaucoup de garçons sont diagnostiqués peu de temps après la naissance par un examen des chromosomes en raison d'organes génitaux de petite taille. D'autres signes peuvent également évoquer la possibilité d'une anomalie chromosomique sans penser précisément à une anomalie des chromosomes sexuels, telle qu'une forme du crâne peu courante, un épicanthus (repli



Né prématuré à 34 semaines, ici à quatre semaines de vie.

situation ou relation amicale, ils ont besoin d'un soutien social très important. Les parents de garçons plus âgés pensent qu'il est important d'écouter leur avis : ils vous diront quand ils ont assez d'une telle situation sociale.

Les anxiolytiques et les traitements pour augmenter leur capacité d'attention ont donné de bons résultats chez différents garçons (Borghgraef 1988 ; Sijmons 1995 ; U).

Apprentissage de l'hygiène

Les garçons peuvent être en retard pour devenir propres mais d'après l'expérience d'Unique ils parviennent à maîtriser la propreté le jour et la nuit vers le milieu de l'enfance. Cependant, ce contrôle peut ne pas être très définitif et dans un cas, une régression s'est produite au milieu de l'adolescence (U).

Les qualités sociales - les familles disent ...

“ Il a besoin d'être seul. Si un ami avec qui il veut passer un moment arrive trop tôt, nous lui demandons de repartir en disant qu'il se repose - 14 ans.

“ Nous ne voyons encore aucun signe de stress social, mais Joseph est perturbé par les films où la cellule familiale est séparée, comme Bambi ou le roi Lion - 10 ans.

“ Jacob trouve difficile d'accepter de nouvelles personnes mais ceci s'est amélioré - 8 ans.

“ S'il décide de ne pas t'aimer, il ne change jamais - 8 ans.

“ James est sociable avec les enfants plus jeunes que lui mais dans un grand groupe il préfère se mettre en arrière et observer - 6 ans.

“ On doit guider ces enfants beaucoup plus qu'un enfant « normal » - 4 ans.



À quatre ans

Le comportement – l'expérience des familles

- “ Timothy a eu des montées subites de colère, suivies d'excuses. Quelque chose à l'intérieur déclenchait cette colère, mais elle pouvait aussi apparaître lors de conflits ou de heurts de personnalité. Il crie, trépigne et marche dehors, puis quand il réfléchit, il se calme et dit qu'il est désolé - 35 ans.
- “ Entre sept et neuf ans, Joseph a commencé à se sentir frustré de ne pas pouvoir réaliser facilement un travail par lui-même. Nous lui avons montré comment respirer lentement et compter jusqu'à 10, et également comment souffler sur ses 10 doigts comme des bougies, alternativement - 10 ans.
- “ Jacob devient parfois très nerveux bien qu'il aille mieux que lorsqu'il était plus jeune. Nous le dirigeons plutôt que de lui imposer nos idées, ce qui l'a rendu beaucoup plus confiant - 8 ans.
- “ Joël était très complaisant quand il était très jeune, mais vers l'âge de 2 ans, il est devenu indépendant et têtu. Il sait ce qu'il veut et est entreprenant pour réussir - 4 ans.
- “ Quand Josh est vraiment dérangé, il se mord. Nous avons récemment appris à lui chuchoter « fait une pause mon garçon » et à respirer profondément dans son oreille jusqu'à ce qu'il ait la même respiration et ceci semble bien fonctionner. Ce qui l'aide le plus est de choisir. Lui donner un choix pour presque tout a vraiment abaissé son niveau de frustration. Par exemple, s'il veut faire une promenade, je demande « allons-nous au parc ou aux magasins? », « mettons-nous nos sandales ou nos chaussures de tennis? ». Lui donner autant de choix qu'il est possible fait qu'il se sent plus responsable (je pense) et il est très fier de nous divertir - 4 ans.
- “ Jim grince des dents quand il est fatigué. Jim a besoin de beaucoup d'attention mais en même temps, il peut s'asseoir et jouer avec quelqu'un très calmement et tranquillement. Bébé, il était très sage. Plus il grandissait, plus il est devenu difficile. Il est devenu têtu et fera n'importe quoi pour obtenir ce qu'il veut. Nous avons essayé d'être tenaces et cohérents, de beaucoup répéter et d'agir indirectement. Si on fait les choses trop directement, il a peur - 4 ans.
- “ Stephen ne s'est pas déplacé jusqu'à ce qu'il ait environ deux ans et il n'a pas marché avant d'avoir 3 ans 1/2. Il ne pouvait pas faire n'importe quoi et de ce fait, il n'a pas appris ce qui était et n'était pas un comportement acceptable. Je pense que ceci a beaucoup contribué à la manière dont il se comporte - 4 ans.

Les parents de garçons plus âgés suggèrent que le traitement le plus efficace est la thérapie comportementale appliquée systématiquement en y intégrant des récompenses pour un bon comportement. Cependant, les médicaments ont également un rôle à jouer important et plusieurs parents de garçons en période pubertaire ont noté une amélioration une fois que le traitement substitutif de testostérone est institué. Chez un garçon, les colères sont restées insensibles au traitement. Pour deux garçons, des troubles autistiques ont été diagnostiqués lors du suivi, nécessitant une prise en charge quotidienne structurée et un appui spécifique (Borghgraef, communication personnelle). Des individus ont également montré des signes de comportement obsessionnel ou compulsif (U).

Les qualités sociales

En dépit de leur sociabilité, les garçons ne prennent habituellement pas d'initiative sociale et ils agissent souvent avec timidité dans de nouvelles situations. Ils sont sensibles à leur environnement et ils ont besoin en général d'un appui social considérable de leur famille. Plusieurs garçons sont sujets aux angoisses et au début d'une nouvelle

cutané dans les coins intérieurs de l'œil), un large front ou encore des oreilles peu habituelles ou un pli unique transversal à travers la paume de la main. Assez souvent, les garçons ont également eu un retard de croissance intra-utérin.

Cependant, tous les garçons ne posent pas de problème à la naissance et une proportion importante est diagnostiquée pendant la première année de vie devant un retard de développement. Un garçon a été diagnostiqué seulement après que des infections respiratoires répétées aient attiré l'attention des médecins à 18 mois et un autre garçon a été diagnostiqué en raison d'un problème cardiaque (U). Il est probable que l'augmentation des examens prénatals identifiera plus de bébés porteurs de cette formule avant la naissance. Parmi 15 familles d'Unique qui ont donné des informations sur la grossesse, deux ont signalé un taux élevé de l'alpha-fœtoprotéine sérique de la mère alors que les échographies fœtales étaient normales. Un autre garçon a été diagnostiqué pendant la grossesse après qu'une échographie à 20 semaines ait montré un retard de croissance et une accumulation de liquide dans un rein (U). En période postnatale, diagnostiquer le syndrome 49,XXXXY est habituellement simple et réclame une analyse chromosomique des cellules cultivées à partir d'un prélèvement sanguin.

La grossesse

Pour Unique, il est évident que quelques grossesses progressent normalement et vont à terme. De temps en temps, des anomalies sont détectées pendant la grossesse : position anormale du pied, anasarque (œdème et accumulation liquide) et taux élevés de l'alpha-fœtoprotéine dans le sang de la mère (Chen 2000 ; U).

Un grand nombre de bébés a un retard de croissance in utero, le plus souvent au troisième trimestre, et les nouveau-nés sont petits pour le terme. Parfois il y a également un manque important de liquide amniotique (oligohydramnios) et les mères d'Unique ont remarqué une faible prise de poids pendant la grossesse associée à une diminution des mouvements fœtaux. Une mère a noté que son bébé était si calme qu'il devait être stimulé pour bouger pendant les échographies. Lorsque la fonction placentaire a été étudiée, le retard de croissance s'est produit malgré des échanges fœtaux maternels adéquats. Néanmoins, un bébé d'Unique est né petit à terme, le placenta était petit et le débit sanguin au niveau du placenta était affecté par une hypertension. Cette grossesse a été également affectée par un PUPPP (papules prurigènes et urticariennes), et des taches de grossesse connues au Royaume-Uni sous le nom de

Les familles disent que...

- “ Il y avait de petits mouvements pendant toute la grossesse.
- “ Une grossesse normale. Pendant les monitorings, le bébé était très calme et il devait être stimulé pour avoir une réaction.
- “ Aucun problème. On nous avait dit que le bébé serait petit mais comme sa mère n'est pas grande, ils n'ont pris aucune mesure particulière.

PEP (éruption polymorphe de la grossesse), une éruption très irritante qui se produit tard dans la grossesse et qui habituellement affecte seulement la première grossesse mais dont la cause n'est toujours pas connue (Borghraef 1988 ; Peet 1998 ; U).

Deux bébés de la série d'*Unique* ont été conçus en utilisant un traitement anti-oestrogène d'aide à la fertilité, du citrate de clomifène (Clomid) ; un autre bébé était le seul enfant de la fratrie conçu sans Clomid. Des recherches approfondies sur d'autres garçons atteints d'un syndrome 49,XXXXY et qui ont été conçus après un traitement contre l'infertilité n'ont pas permis de conclure.

Une mère a noté que son test de grossesse était positif six jours après l'ovulation, un résultat rapide. Il n'est pas sûr que ces observations signifient quelque chose, et ces associations semblent être survenues par hasard (U).

Le nouveau-né

Chaque famille dans la revue d'*Unique* a rapporté un problème qui avait alerté au sujet du bébé dès la période néonatale. Quelques familles ont mis des mois pour convaincre leurs médecins que leurs inquiétudes n'étaient pas sans fondement. Les poids de naissance à terme s'étendaient entre 2098g à 3543g et étaient relativement plus bas chez les bébés prématurés de trois à six semaines. Le score d'Apgar – qui donne une indication générale de l'état du bébé à la naissance – allait de 3 à 9 à une minute et de 8 à 10 à cinq minutes.

Près d'un garçon sur trois dans la série d'*Unique* a eu besoin de soins de réanimation après la naissance et est resté de quelques jours à quelques semaines en soins spécialisés. La plupart des garçons ont eu des difficultés pour apprendre à téter et ils étaient très faiblement ou très difficilement dans les tous premiers jours.

Presque tous étaient exceptionnellement calmes pour des nouveau-nés, pleurant à peine ou faisant juste un petit miaulement, un petit grognement (Linden 1995 ; U).

Un garçon avec 49,XXXXY semble-t-il différent des autres garçons ?

La plupart des garçons avec un syndrome 49,XXXXY ont un visage agréable mais caractéristique, tant bébé que quand ils grandissent. Vous le verrez de manière plus évidente sur des photos de famille. Le site www.xxxxysyndrome.com présente plusieurs de ces photos. Habituellement, les garçons ont les yeux grands ouverts et le visage arrondi, avec un menton qui est petit dans la petite. Avec l'âge la mâchoire s'épaissit et peut même devenir volumineuse dans l'adolescence. Leur tête peut être petite mais elle est en rapport avec leur taille. Elle peut prendre une forme peu courante, le plus souvent carrée. Le crâne, chez les bébés qui se trouvent toujours allongés pendant de longues périodes, peut se déformer et s'aplatir à l'arrière de la tête. Deux familles ont observé que leur fils avait une chevelure épaisse et foncée, et une peau verdâtre à la naissance. Trois garçons ont eu des taches sur la peau du visage qui soit sont restées, soit ont disparu naturellement et un garçon a eu des taches sur la



À propos de l'audition

Les garçons peuvent être sujets à avoir des otites séreuses. Votre fils aura des examens d'audition réguliers et si besoin des yoyos sur une courte période ou des drains trans-tympaniques à plus long terme seront adaptés pour égaliser la pression atmosphérique à l'intérieur et à l'extérieur de l'oreille moyenne ce qui améliore la fonction de l'oreille moyenne. Une perte d'audition permanente n'est pas une conséquence décrite dans le syndrome 49,XXXXY bien que dans la série *Unique* un membre a une baisse d'audition grave (U).

À propos de la vision

Il y a un cas dans la littérature d'un adulte de 26 ans ayant une myopie sévère et l'un des manuels de base sur les chromosomes déclare qu'une myopie progressive et sévère peut survenir, voire provoquer une cécité. Cependant, la baisse de l'acuité visuelle n'est pas mentionnée dans les revues les plus récentes sur le syndrome et n'est pas signalée dans l'expérience d'*Unique*. Notre expérience chez nos membres adultes est que la vision est normale. Chez les enfants la vue de loin et un strabisme sont courants (Sarto 1987 ; Peet 1998 ; U).

Le syndrome 49,XXXXY peut-il affecter le comportement d'un enfant ?

D'après l'expérience d'*Unique*, beaucoup de garçons ont des types de comportement semblables. Les bébés sont en général calmes, ne réclament rien et ils ont un cri faible et léger caractéristique. « On peut facilement oublier qu'il est ici » remarque une mère. Lorsqu'ils deviennent mobiles et interagissent avec leur environnement, leur personnalité commence à s'exprimer et le jeune garçon avec un syndrome 49,XXXXY se montre facile à vivre, sociable, avec un certain sens de l'humour et une envie de faire plaisir. Les garçons sont plus à l'aise dans un environnement familial et s'adaptent assez lentement à de nouveaux challenges sociaux, ainsi ils peuvent au début sembler timides et réservés avec des étrangers, et ils peuvent même cacher leurs visages. Cependant, leur gentillesse et leur agréable personnalité les rendent populaires dans les classes de maternelle où ils peuvent être considérés comme les préférés du groupe en raison de leur petite taille (Borghraef 1988).

À côté de cet aspect sympathique, les épisodes d'irritabilité commencent à apparaître chez l'enfant en bas âge, souvent quand leur faible capacité à communiquer devient évidente. Beaucoup de garçons sont de mauvaise humeur par période et ils expriment leur faible tolérance et résistance aux changements dans le quotidien. Ils peuvent frapper, jeter, se précipiter sur les autres, se projeter par terre, et avoir un comportement auto agressif. Les familles ont besoin de l'appui de professionnels et beaucoup ont essayé des thérapies comportementales et un soutien médicamenteux.

Les familles disent que...

“ Ses canaux lacrymaux sont régulièrement bouchés. Pendant sa première année, l'un des canaux lacrymaux a été débouché. Ceci a résolu le problème jusqu'à ses 4 ans, où la technique a dû être répétée.



Unique), les deux os de l'avant-bras dans l'un ou les deux bras ont fusionné à certains endroits, rendant difficiles les mouvements de rotation ou de torsion, et limitant le déplacement de l'avant-bras (synostose du radius). L'âge osseux est souvent en retard et la maturation osseuse continue à l'âge adulte. Les extrémités des os longs sont également en général élargies et épaissies. En plus, chaque garçon peut avoir diverses caractéristiques osseuses inhabituelles, souvent sans conséquence (Schmidt 1978 ; Peet 1998).

■ La colonne vertébrale

La scoliose - une déviation latérale de la colonne vertébrale - est plus fréquente chez les enfants qui ont une hypotonie et est plus évidente chez quelques garçons 49,XXXXY, surtout après 13 ans. La scoliose peut s'améliorer avec l'âge lorsque l'hypotonie régresse mais un membre d'Unique porte un corset pour la contrôler et la corriger (U).

■ Les articulations

Environ un bébé ou un jeune garçon sur trois a des articulations très lâches qui nécessitent un soutien par des chaussures spéciales, des attelles ou des orthèses pour se tenir debout et marcher. Les épaules, les coudes, les poignets et les pouces ont tendance à être lâches, ce qui affecte la force dans les bras quand ils rampent. La dysplasie congénitale de la hanche (qui conduit à une articulation de la hanche facilement déboîtée) est fréquemment retrouvée et beaucoup de garçons ont une position caractéristique dans laquelle leurs genoux se touchent et leurs pieds, qui sont en général plats, s'écartent vers l'extérieur. Une conséquence extrêmement rare, une dislocation congénitale de genou, a été également trouvée chez des garçons avec un syndrome 49,XXXXY. Les pieds bots dans lesquels les pieds sont orientés étrangement, se rencontrent aussi fréquemment et si cela ne s'améliore pas avec des attelles, on recourra à la chirurgie. Les orteils peuvent être recourbés et se dépasser. Les articulations peuvent avoir besoin d'attelles au moins sur une partie de la journée pour améliorer leur fonctionnement et tous les garçons tireront un bénéfice de la kinésithérapie. Il est évident que la souplesse des articulations peut contribuer tôt à une diminution de la mobilité chez les adultes 49,XXXXY. Il en ressort également que parmi des adultes avec un syndrome 49,XXXXY, le cartilage articulaire (tissu qui recouvre l'extrémité des os) commence à s'user tôt, particulièrement aux coudes (Pallister 1982 ; Linden 1995 ; Sijmons 1995 ; Peet 1998 ; U).

■ Les dents

Les problèmes dentaires sont fréquents - touchant 14 garçons sur 18 de la série d'Unique - et un traitement préventif régulier est souvent nécessaire. Les dents de bébé ont tendance à sortir tard, n'apparaissant fréquemment pas avant un an. Que ce soit chez le bébé ou chez l'adulte les dents peuvent être très grandes, petites, décolorées ou mal alignées. Ces caractéristiques se rencontrent aussi bien chez les garçons avec une malformation du palais que chez les garçons qui ont un palais normal. En raison d'une tendance à la carie, du fait d'un émail anormal et quelquefois aussi d'un ivoire anormal votre dentiste peut recommander un complément fluoré, aussi bien qu'étanchéifiant ou couvrir les molaires. Votre fils peut avoir une radio de la mâchoire pour savoir si des dents d'adulte sont absentes (Hecht 1982 ; U).

peau de ses fesses (Peet 1998 ; U).

Dans l'enfance, les garçons développent souvent une morphologie particulière avec un thorax et des épaules étroites, des jambes et des bras longs, minces et élancés, des genoux qui se touchent et des pieds plats. Beaucoup de garçons ont de petites mains et de petits pieds, mais de temps en temps les familles ont remarqué des doigts longs et fins. Le cinquième doigt peut se courber vers l'intérieur et des pieds bots peuvent survenir (Peet 1998 ; U).

À propos de la croissance ?

Un bébé avec un syndrome 49,XXXXY est souvent au début relativement petit et mince. Le poids moyen à la naissance est en dessous du 10ème percentile et la taille moyenne aux environs de 48.5 centimètres, soit entre le 25ème et le 50ème percentile. Ensuite, l'évolution de la croissance est variable. Une croissance lente avec un retard d'âge osseux est considérée comme caractéristique mais d'après l'expérience d'Unique, une fois que les problèmes d'alimentation sont rentrés dans l'ordre, les garçons se développent normalement aussi bien bébés qu'enfants.

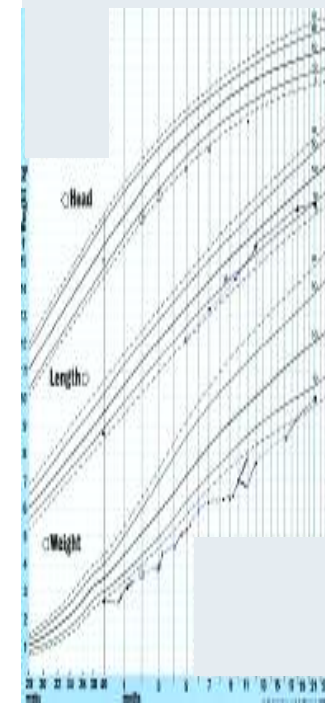
Ils rattrapent éventuellement leur croissance pendant l'enfance ou la puberté, atteignant une taille adulte en moyenne de 181 centimètres, soit dans le quart supérieur de la population. Cependant, une insuffisance d'hormone de croissance a été trouvée.

Les deux membres les plus âgés d'Unique sont tous les deux grands (185 centimètres) (Borghgraef 1988 ; Haeusler 1992 ; Sijmons 1995 ; Peet 1998 ; U).

À propos de la nourriture et de l'alimentation ?

Au début, les difficultés d'alimentation sont fréquentes. La plupart des bébés ont une succion très faible, ils ne parviennent pas à prendre le sein et ne peuvent pas satisfaire leurs besoins alimentaires avec le lait maternel. Classiquement, ils sont somnolents, ne se réveillent pas ou ne pleurent pas pour s'alimenter et s'ils se sont réveillés pour manger ils se rendorment aussitôt. Le passage au biberon avec du lait maternel tiré, standard ou enrichi, a profité à plusieurs bébés, mais une minorité de garçons continue à s'alimenter trop lentement pour satisfaire leurs propres besoins et ils peuvent avoir besoin d'être nourris par une sonde nasogastrique pendant cette phase. Quelques garçons connaissent un reflux (le contenu de l'estomac remonte dans le tube digestif) habituellement non grave. Cependant, au moins

Le diagramme de la croissance à 2 ans, montre un rattrapage pour la stature à six mois et pour le poids lors de la deuxième année



L'alimentation - l'expérience d'une famille

“ À 4 mois 1/2, Jim était faible et sous-alimenté, de ce fait, nous avons commencé à utiliser une sonde nasale, en consultation avec les médecins. Ce fut une aide précieuse pour Jim et son état s'est immédiatement amélioré. À 10 mois, nous avons essayé de le nourrir sans aucune aide, mais il a rechuté. Il ne voulait pas manger parce que nous l'avions probablement trop forcé et son regard sur l'alimentation est devenu très négatif. Il s'est alors pratiquement laissé mourir de faim tant il était effrayé par la nourriture. Nous avons alors décidé, avec le pédiatre, de faire une gastrostomie (un tube est placé de telle manière que la nourriture arrive directement dans l'estomac). Ceci s'est avéré être la solution idéale, car ce n'était pas visible et cela ne le blessait pas. Jim s'est alimenté avec ce tube jusqu'à ses quatre ans. Pendant cette période, avec l'école de Jim, nous lui avons appris à manger normalement. Ce fut un grand combat, mais nous l'avons fait. Maintenant Jim mange bien et avec plaisir, et il aime goûter de nouvelles choses.

Jim avait 4 ans quand ce témoignage a été écrit.

deux garçons ont été alimentés directement dans l'estomac par l'intermédiaire d'une gastrostomie. Le passage aux aliments solides peut générer une hésitation ou une incapacité à mâcher, en partie provoquée par l'hypotonie et des dents mal alignées, de sorte que les garçons préfèrent manger des aliments mixés et des aliments pour bébé encore à trois ou quatre ans.

L'image typique du bébé avec un petit appétit, petit et sous alimenté avec des parents anxieux, doit conduire à prendre les conseils avisés d'un spécialiste en diététique afin d'empêcher des problèmes d'alimentation à plus long terme. Cependant, d'après l'expérience d'Unique, les garçons surmontent leurs problèmes d'alimentation en période de scolarisation et ils mangent alors varié, même si les quantités semblent petites à leurs parents. Il n'y a pas de difficultés d'alimentation chez les adultes (U).

Comment une formule 49,XXXXY peut-elle affecter les capacités d'apprentissage d'un garçon ?

La capacité à acquérir des aptitudes scolaires sera affectée, mais les conséquences sont extrêmement variables d'un enfant à l'autre. Connaître l'aide dont il aura besoin deviendra évidente dans le temps mais en général, il est important d'avoir des attentes raisonnables, qui seront évoquées assez tôt avec l'aide des éducateurs et des enseignants de votre fils. En règle générale, les garçons avec cette formule réalisent mieux un travail visuel et constructif qu'un travail qui exige la maîtrise verbale. Un membre d'Unique a un Q.I. non verbal de 115, mais a des difficultés dans les tests verbaux. Les difficultés motrices que beaucoup de garçons éprouvent du fait de l'hypotonie (voir ci-dessous) s'ajoutent à leur retard et aux limitations des mouvements des bras liées à la synostose du radius

(fusion des deux os de l'avant-bras) pour affecter la maîtrise de l'écriture. Le faible tonus



À six mois

malformation rénale, votre fils pourra avoir une échographie rénale. Le plus souvent, un rein est nettement plus petit que l'autre et peut ne pas fonctionner correctement. Occasionnellement, les deux reins sont petits.

Les crises d'épilepsie

Bien que des crises d'épilepsie aient été décrites en association avec un syndrome 49,XXXXY, l'expérience d'Unique montre qu'elles ne sont ni fréquentes ni caractéristiques. Trois familles touchées sur 39 les ont décrites, dans tous les cas, elles sont maîtrisées avec des médicaments (Linden 1995 ; Pallister 1981 ; Hecht 1982 ; U).

Le cerveau

Votre fils peut avoir un scanner cérébral pour s'assurer que toutes les structures cérébrales sont normales. Chez un petit pourcentage de garçons, elles ne sont pas normales et divers aspects peu fréquents ont été rapportés incluant un sous-développement de la bande de fibres nerveuses entre les deux hémisphères du cerveau (hypoplasie du corps calleux) et un élargissement des ventricules remplis de liquide rachidien aussi bien que la malformation de Chiari, un état dans lequel une partie du cervelet passe dans le canal cérébrospinal. On a également observé une atrophie corticale. Un membre d'Unique a présenté à l'âge de 12 ans un épisode aigu de dysfonctionnement progressif des cellules du cerveau avec des effets sur la parole, l'équilibre et la déglutition (Pallister 1982 ; Haeusler 1992 ; U).

Les fentes

L'un des éléments à vérifier lors de l'examen de votre nouveau-né est l'absence de fente palatine. Chez les garçons qui ont un syndrome 49,XXXXY, les fentes palatines surviennent plus souvent que chez des enfants sans anomalie chromosomique et quelques garçons ont de manière inhabituelle une voûte du palais haute bien qu'intacte. Une dentition anormale et une perte d'audition conductrice (perte d'audition temporaire provoquée par les otites séreuses) sont également plus fréquentes. Chez les garçons qui ont un haut palais, le conseil d'un spécialiste en diététique et parfois l'utilisation d'une tétine particulièrement adaptée aideront l'alimentation, mais quelques garçons devront être nourris par un tube nasogastrique pendant une courte période (Linden 1995).

La structure osseuse

Typiquement, les garçons ont des anomalies squelettiques spécifiques. Chez beaucoup de garçons (la moitié de la série

Les familles disent que...

“ Les mains et les pieds de Stephen sont froids et bleus. Sa température corporelle descend très bas et il ne semble pas capable de la contrôler. Quand cela se produit, nous le maintenons au chaud et surveillons sa température soigneusement. Si elle reste basse pendant plus de 20 minutes, nous l'enveloppons dans une couverture de survie et l'emmenons directement à l'hôpital.

■ Les infections respiratoires

D'après l'expérience d'*Unique*, les infections de la zone ORL sont très fréquentes et touchent 19 des 21 garçons de la série. Elles commencent en général dans le deuxième semestre de la première année et conduisent à des hospitalisations fréquentes tôt dans l'enfance et durant toute celle-ci. Le croup, la bronchiolite (infection par le virus respiratoire syncytial), la bronchite et la pneumonie récurrente sont habituels et si chez quelques garçons on retrouve une sensibilité des voies aériennes ou même de l'asthme, une prédisposition familiale à l'allergie n'est pas plus fréquente que chez d'autres enfants. Un garçon qui a subi une douzaine d'épisodes de pneumonie avant l'âge de 4 ans, s'est avéré déficient en anticorps au niveau des immunoglobulines A (IgA). Les bébés hypotoniques et ceux qui ont un reflux gastro-œsophagien peuvent être sensibles aux pneumonies mais l'ampleur, la durée dans l'enfance et la sévérité des maladies respiratoires sont caractéristiques chez les garçons qui ont un syndrome 49,XXXXY. Le schéma de guérison est inégal : tandis que certains garçons perdent cette tendance aux pneumonies quand ils deviennent plus mobiles certainement avant le milieu de l'enfance et que chez d'autres les infections deviennent moins graves, quelques garçons continuent d'avoir des infections respiratoires graves en devenant adultes et la sévérité peut même s'aggraver (Linden 1995 ; U).

■ Le cœur

La plupart des garçons avec un 49,XXXXY ont un cœur et un système circulatoire en bonne santé mais parce qu'on sait qu'entre 15 et 20 % de garçons naissent avec une anomalie cardiaque, votre fils devra avoir un examen cardiaque complet. Les anomalies cardiaques les plus fréquentes sont la persistance du canal artériel, qui fait communiquer l'aorte et l'artère pulmonaire, l'existence de grands orifices entre les cavités inférieures ou supérieures du cœur (communication intra auriculaire ou CIA entre les oreillettes ou communication inter ventriculaire ou CIV entre les ventricules) et le rétrécissement pulmonaire, une valve trop étroite dans l'artère qui mène le sang dans les poumons. Dans certains cas, aucun traitement n'est nécessaire, alors que d'autres garçons auront besoin d'une opération chirurgicale. Un plus petit nombre de garçons a une anomalie plus complexe du cœur comme la tétralogie de Fallot, qui est principalement un rétrécissement pulmonaire et une communication entre les deux cavités inférieures du cœur (ventricules). Dans l'expérience d'*Unique* sur 18 garçons, cinq garçons ont un défaut septal, un garçon a une persistance du canal artériel et un garçon a un souffle au cœur à la naissance disparu à l'âge d'un mois (Karsh 1975 ; Peet 1998 ; Pai 2003 ; U).

■ La circulation

Des troubles de la circulation sont manifestes chez plusieurs garçons en particulier au niveau des extrémités (jambes et pieds). Les vaisseaux sanguins peuvent être petits, ce qui rend difficile les prises de sang, en particulier chez les bébés. Plus de la moitié des familles d'*Unique* ont remarqué une nette tendance à avoir les mains et les pieds froids et décolorés, en particulier quand il fait froid (Hecht 1982 ; U).

■ Les reins

La plupart des garçons ont deux reins de taille normale qui fonctionnent bien. Cependant, comme on a observé chez un petit pourcentage des garçons une

musculaire peut faire que les garçons exercent une petite pression quand ils forment leurs lettres.

L'expérience des parents d'*Unique* est qu'après 2 ou 3 ans, les garçons peuvent tenir un pinceau ou un crayon et griffonner puis vers cinq ou six ans, ils sont capables d'écrire des lettres et par la suite leur nom, bien qu'ils soient plus à l'aise à copier ou à joindre des points qu'à dessiner des formes indépendantes. Ces aptitudes émergeront plus lentement chez quelques garçons et il est important de ne pas les mettre sous pression car ceci ne peut que les frustrer et rendre leur comportement difficile. Quelques garçons ont une bonne mémoire, particulièrement pour les cartes visuelles et les images. Leur aptitude visuelle relative est un atout pour le travail sur ordinateur et les jeux qui réclament un regard précis. En terme de personnalité, ils sont plutôt déterminés et ils s'accrochent pour réussir. La plupart des garçons sont sociables, populaires et ils aiment être aussi performants que leurs camarades de classe et faire plaisir à leur professeur.

Parmi les garçons plus âgés qui sont dans le secondaire, certains peuvent lire et écrire, mais ils peuvent avoir besoin d'être sollicités et aidés. Ils peuvent acquérir suffisamment de compétences à l'ordinateur pour faire des jeux et pour se servir des mots et des programmes basés sur l'image.

Comment la formule 49,XXXXY peut-elle affecter la parole ?

Le langage est susceptible d'être particulièrement touché. La plupart des garçons montrent un net retard pour l'acquisition des mots, disproportionné par rapport à leur capacité générale d'apprentissage et certains ont également des difficultés d'articulation. Une famille a observé que des mots appris récemment sont mieux articulés que des mots acquis à un âge plus jeune. Beaucoup de garçons apprennent s'exprimer par des gestes comme de jeunes enfants et évoluent vers une association du signe et de la parole. Un garçon de la série d'*Unique* a appris à s'exprimer par les gestes à l'école sans qu'on lui apprenne. Dans presque tous les cas connus d'*Unique*, la compréhension dépasse de loin l'expression. De temps en temps, les garçons n'acquièrent pas le langage, mais cela semble être exceptionnel (Borghgraef 1988 ; Lomelino 1991 ; Sijmons 1995 ; Linden 1995 ; Peet 1998).

Les familles disent que...

- “ Stephen comprend tout, mais il ne peut pas répéter un mot nouveau - 3 ans.
- “ Jim parle de manière incompréhensible, et est gêné quand on ne le comprend pas immédiatement - 4 ans.
- “ Quand Stephen n'est pas sûr de ce qui est dit, il feint de ne pas entendre ou dit quelque chose qui n'est pas pertinent. Il avait l'habitude de secouer la tête pour indiquer la négation, en disant « il fait chaud » et en secouant sa tête aussi pour dire « il ne fait pas chaud » - 4 ans.
- “ La prise en charge orthophonique de Jacob a été inefficace car il prenait trop de temps pour faire connaissance et faire confiance à de nouvelles personnes - 8 ans.
- “ Les mots de Joseph appris récemment sont mieux prononcés que ceux qu'il a appris il y a très longtemps - 10 ans.
- “ Alex s'exprime parfaitement bien - 12 ans.
- “ Le langage de Timothy s'améliore encore - 35 ans.

Pour la mobilité - les familles disent...

“ En raison de la laxité des coudes de Ben, ses bras se dérobent souvent quand il rampe. Son équilibre est assez faible, de ce fait il se tient souvent avec une main quand il s'assoit - 3 ans.

“ Joshua a couru en sautant à 3 ans, et récemment il commence à faire du vélo avec des roulettes stabilisatrices. Il adore danser et courir et poursuivre ses amis - presque 4 ans.

“ James aime toutes les activités sauf la natation. Il fait du tricycle mais du fait de la rotation limitée des poignets, il peut difficilement rattraper une balle. Quand il tombe et met ses bras en avant, ses bras se dérobent souvent et sa tête part en avant et percute le sol. Il porte un casque capitonné en cuir pour jouer - 6 ans.

“ Nous encourageons Joseph à essayer beaucoup d'activités. Il s'exerce avec l'équipe de football locale, fait des claquettes et a fait du vélo tout seul vers 7 ans. Il a nagé 50 mètres et fait face aux limitations de ses coudes. Joseph a fait le triathlon local : nage sur 40m ; vélo sur 800m ; course sur 600m - 10 ans.

Il y a diverses théories pour expliquer cette faiblesse caractéristique du langage. Les gènes sur le chromosome X qui ne sont pas inactivés peuvent avoir un effet additionnel ; la croissance lente des cellules nerveuses du cerveau avant la naissance peut retarder sélectivement le développement de l'hémisphère gauche et perturber la spécialisation de l'hémisphère gauche pour le langage (Lomelino 1991).

Comment la formule 49,XXXXY peut-elle affecter les capacités motrices comme marcher et courir ?

Les garçons 49,XXXXY mettent habituellement plus de temps que les autres enfants pour franchir les étapes importantes comme se retourner, se mettre debout et marcher, mais la grande majorité y parviendra par la suite. Beaucoup de garçons sont actifs physiquement et un homme a obtenu une médaille paralympique en natation, même si d'autres montrent un manque de résistance.

Tous les garçons ont un retard moteur évident et des difficultés de coordination. En outre, certains ont également un faible tonus musculaire et des articulations très lâches ou au contraire peu mobiles, plus rarement des pieds petits et des difficultés d'organisation motrices. Tous les garçons tirent un bénéfice de la kinésithérapie dès les premiers mois et beaucoup ont besoin de chaussures spéciales, de semelles, d'attelles ou d'orthèses pour soutenir les articulations des membres inférieurs. Chez quelques garçons, l'hypotonie disparaît pendant l'enfance mais ils peuvent continuer à avoir besoin de soutien pour se tenir debout et marcher.

Apprendre à se retourner sur le ventre et sur le dos peut prendre plusieurs mois et d'après l'expérience d'Unique, les garçons réalisent cette étape entre 5 mois et deux ans. Les garçons s'asseyent habituellement entre 9 et 16 mois. Ramper s'acquiert en général dans les 6 mois qui suivent la position assise, mais beaucoup de garçons traînent les pieds. Se tenir debout et marcher en tenant la main d'un adulte ou d'un déambulateur est souvent acquis vers 2 ou 3 ans et tandis que quelques garçons restent prudents sur les sols irréguliers, d'autres deviennent de bons marcheurs et cyclistes.

La motricité fine

D'après l'expérience d'Unique, la plupart des garçons auront besoin d'ergothérapie et de kinésithérapie dès les premières années pour améliorer leur motricité fine. Tandis que la coordination œil-main peut ne pas être beaucoup touchée, quelques garçons ont des difficultés d'organisation motrice et les garçons dont les articulations des mains et des bras

présentent une laxité auront besoin de rééducation pour maîtriser les mouvements qui exigent de la fermeté comme l'enfilage des perles. Les garçons ayant une synostose du radius (fusion des deux os de l'avant-bras) auront également une limitation des mouvements du bras et de la main, affectant les actions de tordre, tourner, ramasser, actions nécessaires pour s'alimenter aussi bien que pour s'habiller et se déshabiller. Les garçons montrent une grande variabilité dans les mouvements. Alex, 12 ans, porte un corset pour une scoliose grave (courbure spinale) qui limite sa mobilité. Néanmoins, il est confiant dans l'eau pendant les leçons de natation et à cheval. Timothy, un adulte 49,XXXXY, apprécie de faire de longues promenades.

Les aspects médicaux

■ Les parties génitales

Le manque de testostérone avant la naissance entraîne habituellement chez les garçons de petits organes génitaux à la naissance. L'éventail de ce qui est observé est large, d'une différence à peine visible de la taille du pénis à la naissance et des testicules non descendus, à des organes génitaux ambigus. On peut voir aussi un hypospadias, où le trou habituellement situé à l'extrémité du pénis se trouve en dessous, et des testicules absents. Pour quelques garçons, la chirurgie permet de rétablir une position urinaire plus normale.

En général, les garçons recevront également une thérapie substitutive de testostérone. Ce traitement peut être commencé tôt dans l'enfance ou à la puberté. En plus d'augmenter la taille du pénis, la testostérone réduira tout développement des seins, améliorera le volume musculaire et protégera de l'ostéoporose (perte du tissu osseux) aussi bien que participera à la maîtrise de la taille adulte. Quelques familles croient aussi que ce traitement aide à améliorer le comportement. Les effets observés par les familles sont une augmentation de l'activité et de la socialisation aussi bien qu'une augmentation de l'agressivité chez quelques garçons. L'endocrinologue de votre fils doit discuter avec vous des effets d'un traitement à la testostérone.

