

### **Résumé du SYNDROME XXXY**

Syndrome XXXY (aussi connu comme syndrome 48,XXXY) est une anomalie sur le chromosome sexuel qui affecte approximativement 1/50 000 individu masculin. Chez un individu normal, il y a 22 paires d'autosomes (chromosomes nombrés) et 1 pair de chromosomes sexuels. Un homme normal a 22 paires d'autosomes (44 autosomes au total) et un seul X et un seul Y, qui constitue la carte chromosomique (appelé caryotype) 46,XY. Une femme normale a les 22 paires d'autosomes et 2 chromosomes X, qui fait le caryotype 46,XX. Dans le syndrome 48, XXXY, il y a une paire de chromosome X en plus. Les garçons ayant ce syndrome ont 4 chromosomes sexuels dans chaque cellule de leur corps, mais quelques-uns ont seulement un pourcentage de leurs cellules avec ces chromosomes en plus. Ceci est connu sous le nom de mosaïcisme et peut diminuer les caractéristiques du syndrome XXXY.

Les garçons et les hommes ayant le syndrome XXXY montrent beaucoup de caractéristiques similaires aux hommes ayant le caryotype 47,XXY (appelé syndrome de Klinefelter). Le syndrome XXXY est parfois considéré une variante du syndrome de Klinefelter, mais les familles et les docteurs se sont rendus compte qu'il y a beaucoup de caractéristiques distinctes.

### **Caractéristiques communes**

Les garçons et les hommes 48,XXXY partagent certaines caractéristiques. Cependant, celles-ci ne sont pas évidentes en chacun d'eux et ne les affectent pas de la même manière :

- Grande taille, même en comparant aux autres membres de la famille, avec des longs membres.
- Des anomalies mineures du squelette sont communes incluant : fusion de deux os sur l'avant-bras (appelé radioulnar synostosis), coude proéminent, les petits doigts courbés (appelé clinodactylie), et les pieds plats.
- Retard du développement général. Celui-ci peut varier de retard léger à important aussi bien dans le domaine psychomoteur que du langage. Le retard du langage et de la parole est très habituel. Certains garçons sont plus retardés dans leurs petites compétences moteur alors que d'autres ont plus de difficultés dans l'apprentissage des grosses compétences moteur telles que marcher ou courir. Beaucoup de garçons ont peu de muscles (hypotonie).
- Une variation de problème cognitif allant de difficultés moyennes d'apprentissage à retard mental/difficulté intellectuelle modéré.
- Vulnérabilité au social et difficulté de comportement. Cela varie entre individu, mais certains garçons peuvent être aussi timide ou en manque de capacité sociale. D'autres ont des problèmes d'impulsivité, problèmes d'attention, instabilité d'humeur, et se mette en colère. Certains garçons ont aussi des problèmes d'anxiété.

- Développement sexuel incomplet. Ceci peut apparaître à la naissance pour les enfants nés avec de petits organes génitaux et/ou testicules non descendus. On peut le remarquer à la puberté quand les signes de maturation sexuelle échouent à se développer complètement. Beaucoup de garçons ont un niveau bas de testostérone à la puberté et ont besoin de thérapie de remplacement à l'adolescence et à l'état adulte.
- Dents larges (taurodontisme) et autres problèmes dentaires, incluant des caries fréquentes, besoin d'appareils dentaires et autres travaux dentaires.
- Peu d'endurance et manque d'énergie.

### **Diagnostique**

Le syndrome XXXY est diagnostiqué soit par des tests prénataux durant la grossesse, soit par un test sanguin qui examine les chromosomes (caryotype) du patient. Le syndrome XXXY peut être diagnostiqué pendant la grossesse en examinant les chromosomes de la villosité chorionique ou du liquide amniotique. La plupart des bébés identifiés pendant la grossesse sont trouvés par chance quand une femme plus vieille a une amniocentèse. Occasionnellement, un test de grossesse peut montrer un niveau élevé de foetoprotéines, un ultrason réalisé assez tôt peut montrer une augmentation de la transparence nucale (une augmentation en épaisseur et transparence de la peau autour du cou) ou une à la moitié de la grossesse, les ultrasons peuvent révéler un désordre structurel qui engendre des tests complémentaires.

Quelques garçons sont diagnostiqués immédiatement après la naissance par tests sanguins dû à des anomalies physiques telles que la clinodactylie, testicules non descendus, ou d'autres anomalies physiques. D'autres sont testés plus tard dans la vie pour retard de développement, difficultés d'apprentissage, problèmes de comportement, puberté retardée ou incomplète, ou haute stature. Beaucoup de garçons peuvent avoir le syndrome XXXY sans le savoir car beaucoup de docteurs ne sont pas au courant de cet état et ne font pas de tests génétiques pour les retards de développement, problèmes de comportement, ou caractéristiques physiques vues dans ce syndrome.

### **Croissance physique et apparence**

A la naissance, les garçons avec le syndrome XXXY ont des poids et tailles normaux de naissance. Cependant, assez tôt, beaucoup de garçons deviennent remarquablement grands et les grandes tailles sont surtout évidentes dans leurs longs membres. Les garçons plus petits que la moyenne des parents peuvent ne pas être très grands à première vue mais dépasseront quand même la norme de la famille. Ils ont tendance à être légèrement plus grand que la moyenne à la petite enfance, et peuvent devenir très grand pendant l'adolescence. Beaucoup de garçons atteignent 1,82 m et certains dépassent même 2,13 m.

Les proportions du corps peuvent parfois montrer des épaules étroites et un surpoids autour des hanches et de la taille, ce qui devient plus évident à l'adolescence. Un traitement à la testostérone peut améliorer la masse musculaire et l'apparence masculine du corps si le patient a un manque de testostérone. Les testostérone (soit celles naturelles de la puberté soit celles données en traitement)

aident la fermeture des extrémités croissantes des os (épiphyses) pour prévenir la grandeur extrême. La grandeur trop importante peut poser des difficultés pour les garçons qui ont de l'hypotonie (basse tonicité des muscles) dans le sens que cela intensifie l'apparence molle du mouvement. Cela crée aussi des difficultés pour l'achat de vêtements, lits et chaussures.

L'apparence du visage de la plupart des garçons qui ont le syndrome XXXY est complètement normale. Quelques garçons ont des pommettes petites et aplaties (hypoplasie), ou les yeux écartés, mais ce n'est pas nécessairement remarquable chez beaucoup. La plupart des gens ne pourront pas dire qu'il y a une anomalie sur l'apparence physique.

### **Problèmes dentaires et médicaux dans le syndrome XXXY**

Les garçons et les jeunes hommes XXXY sont généralement en bonne santé, mais des problèmes médicaux associés ont été notés. Les descriptions et recommandations sont décrites ci-dessous.

#### **1) Asthme et allergies**

Les allergies environnementales et l'asthme sont coutumiers du syndrome XXXY. L'asthme des bébés et enfants peut persister à l'adolescence. La gravité de l'asthme varie, et peut habituellement être contrôlé par une thérapie standard telle que des broncho inhalateurs et corticostéroïdes en inhalation si nécessaire. Certains garçons semblent être plus enclin aux infections des bronches pendant l'hiver et cela peut être sévère et requiert un traitement hospitalier. Tous les enfants devraient être immunisés complètement contre les infections pneumocoques, pertussis (DTPolio) et grippe, tout comme tout autre vaccin préconisé.

#### **2) Problèmes osseux et orthopédiques**

Parmi les garçons, le problème le plus fréquent est les pieds plats, appelés aussi pes planus. Ceci peut causer le renversement des hanches et des genoux en X (genu valgum) chez certains patients. La gravité varie et, alors que certains garçons ont leurs pieds plats qui grandissent trop vite, d'autres ont besoin de semelles. Tous les garçons devraient avoir une thérapie physique ou un contrôle médical pour évaluer le besoin d'appareil, orthèse, et une thérapie physique continue.

Les anomalies du coude sont aussi habituelles. Beaucoup de garçons ont des coudes proéminents ou hyper extensibles. Chez certains garçons, les coudes proéminents sont dus au sinostosis radioulnar (une fusion de deux os sur l'avant-bras près du coude). Cette anomalie osseuse rend impossible pour certains garçons de tourner le bras le plus bas au niveau du coude et peut aussi limiter la possibilité de serrer complètement le bras au coude. Cette anomalie peut créer un « angle de portage » étroit, appelé cubitus varus. Une variété d'autres problèmes orthopédiques a été observé chez des hommes XXXY, dont des dislocations des articulations et une courbure spinale (scoliose).

De la basse densité osseuse et de l'ostéoporose peut se développer du fait du manque de testostérone, ainsi que par le manque de vitamine et minéraux nutritionnels. Ceci peut

prédisposer aux fractures et à des graves problèmes à l'état adulte. Et le plus important, les hommes XXXY devraient être suivis par un endocrinologue pour s'assurer qu'ils prennent bien le traitement de testostérone approprié pour prévenir l'ostéoporose. De la bonne nutrition et faire des exercices est aussi important pour des os sains pour les enfants et adultes XXXY. Pour maintenir la densité des os, les garçons devraient effectuer des exercices tels que courir 3 fois par semaine pendant 30-60 minutes dès la préadolescence. Ils devraient aussi faire un régime que préconisent les recommandations du FDA pour le calcium, vitamines D et phosphore.

### **3) Problèmes neurologiques**

Des problèmes neurologiques peuvent aussi être présents dans le syndrome XXXY. Le plus fréquent est un léger tremblement de la main, qui se développe généralement en primaire ou à l'adolescence. Habituellement, le tremblement est un tremblement d'intention (leurs mains tremblent quand ils essaient d'effectuer une tâche déterminée). Le tremblement peut aussi souvent rendre l'écriture difficile, contribuant à leur challenge dans le cadre de l'école.

Des crises épileptiques ne sont pas universelles parmi les garçons XXXY, mais elles sont plus fréquentes que dans la population générale. Certains garçons s'en débarrassent avec l'âge, et d'autres doivent rester sous anticonvulsif toute leur vie. Toutes les familles XXXY devraient être formées aux premiers secours. Si des crises sont présentes, un EEG et un IRM sont recommandés pour évaluer la structure du cerveau. Des tics moteurs neurologiques peuvent aussi être présents. Les tics peuvent être traités par des médicaments s'ils sont graves ou s'ils portent atteintes à l'estime de soi ou au développement social.

Chez certains individus, l'imagerie neurologique a révélé des anomalies structurelles différentes dans le cerveau ou dans le fluide autour du cerveau. Un exemple est l'agénésie du corps calleux (défaut du développement de l'étendue des tissus nerveux qui connecte les deux hémisphères du cerveau). D'autres patients avec des zones d'atrophie corticale ou de matière blanche anormal.

### **4) Problèmes gastro-intestinaux**

Beaucoup de garçons et d'hommes auront de la constipation prononcée. Un régime comprenant beaucoup d'eau et de la nourriture avec des fibres peut aider. Certains garçons auront besoin de médicaments pour ramollir les selles et pour stimuler l'activité intestinale.

### **5) Problèmes dentaires**

Les problèmes dentaires peuvent être importants avec beaucoup d'exemples de sorties de dents atypique, dents manquantes ou en plus (spécialement les molaires adultes), graves dents cariées, ou taurodontisme (une condition dans laquelle la dent a une cavité de pulpe très large et de longues racines et où les dents apparaissent très larges). Les garçons XXXY devraient avoir une visite chez le dentiste tous les 6 mois dès que les dents sortent. Il est très probable qu'ils aient recours à la chirurgie dentaire et à l'orthodontie.

### **Hormones sexuelles, Puberté et traitement à la testostérone.**

Les chromosomes X en plus dans le syndrome XXXY sont responsables des problèmes de puberté et du manque de testostérone. Chez les garçons avec un chromosome X en plus, les testicules sont normaux à la naissance mais deviennent généralement fibreux quand ils grandissent. On ne sait pas pourquoi cela se produit. Les cellules testiculaires appelées Leydig qui produisent la testostérone sont détruites au fur et à mesure que le garçon grandit.

Le montant de testostérone dans le corps est mesuré par un test sanguin. Chez les hommes normaux XY, la testostérone est généralement produite en réponse aux niveaux montant de deux hormones pituitaires produites par le cerveau appelées hormone lutéinisante (LH ou HL en français ?) et hormone folliculo-stimulante (FSH ou HFS en français ?). Chez les garçons 48, XXXY les niveaux de ces hormones peuvent être haut car les glandes pituitaires essaient de stimuler les testicules pour fabriquer la testostérone, mais les niveaux de celle-ci restent bas (cet état s'appelle hypogonadisme hypergonadotrophique).

Avant la puberté, les niveaux de testostérone chez les garçons XXXY sont généralement normaux. Il est acquis que les garçons avec un petit pénis ou des testicules non descendus à la naissance peuvent avoir un déficit de testostérone avant la naissance, mais même ceci n'est pas certain. Certains endocrinologues traiteront les garçons XXXY avec un petit pénis avec des petites doses de testostérone durant l'enfance pour augmenter la longueur du pénis.

Durant l'enfance ou la puberté, d'autres signes de déficience de testostérone peuvent émerger : certains garçons peuvent développer une poitrine (gynécomastie), les longs os de leurs bras et de leurs jambes peuvent grandir de manière disproportionnée, leurs muscles peuvent être moins développés en comparaison des autres garçons, et ils peuvent être sujets à de grave fatigue et de à de l'instabilité d'humeur.

Le timing et le degré de changement à la puberté varient selon les individus. Habituellement la puberté commence à un âge normal ou légèrement en retard mais reste incomplète car il n'y a pas assez de testostérone produite. Chez certains garçons, la puberté se développe à un rythme et en un temps normal. Occasionnellement, ça commence tôt (appelé puberté précoce). Si des caractéristiques sexuelles secondaires ne se développent pas (croissance de la taille du pénis, poil pubiens et masculins) ou si la puberté reste incomplète, une thérapie de remplacement de testostérone peut être donnée par injection, patch ou gel. Il est très important de savoir que le traitement de testostérone chez le syndrome XXXY n'a montré en aucune façon une augmentation de comportements agressifs.

Les garçons XXXY devraient être vu par un endocrinologue à environ 9-10 ans, et suivis durant la puberté pour la haute possibilité de déficience de testostérone. Il n'y a pas de protocole établi pour quand démarre le traitement de testostérone. Des endocrinologues commencent le remplacement des testostérones à un certain âge pour tous les garçons, d'autres se base sur les symptômes, et d'autres encore traitent les garçons par rapport au niveau de testostérone, FSH et LH dans leur sang.

*Source : Résumé du syndrome xxy, par le Dr. Nicole Tartaglia, Children's Hospital Colorado, décembre 2008*

La testostérone peut être donnée par injection (toutes les 2-4 semaines), par patch ou gel. Les endocrinologues utilisent différents types de testostérone. A l'époque il existait des pilules de testostérone disponibles, mais il s'est avéré qu'elles causaient des dommages au foie et ne sont plus recommandées. Le remplacement de testostérone prévient également quelques conséquences de déficiences, tel que l'ostéoporose et l'atrophie musculaire. Le traitement a aussi mené à améliorer les niveaux d'activité et moins de fatigue chez certains adolescents. Beaucoup de garçons ont aussi amélioré leur instabilité d'humeur et les problèmes de comportement après avoir commencer le traitement.

Les garçons normaux XY font une « mini-puberté » avec une petite montée de testostérone à environ 3 mois. Des endocrinologues traitent tous les bébés avec un chromosome X en plus avec 3 petites injections de testostérone pendant l'enfance pour reproduire cette « mini-puberté ». Cette pratique est controversée car les effets positifs ne sont pas clairs, et l'importance de la « mini-puberté » est elle-même pas clair.

### **Problèmes de nutrition**

Ces problèmes peuvent se produire mais n'affectent pas tous les garçons. Certains bébés sont lents à prendre le sein et à téter et ceux ayant de l'hypotonie peuvent aussi être affectés par des reflux gastroesophagaux. Parfois les garçons ont des difficultés à coordonner la respiration avec le tétement et l'avalage et un petit nombre d'enfants doit être nourri avec un tube nasogastrique pendant un laps de temps après la naissance. Certains garçons et hommes sont peu disposés à mâcher ou trouve cela très compliqué et préfèrent être nourris avec de la nourriture molle. La réticence à mâcher résulte parfois d'un problème d'intégration sensorielle. Les désordres d'intégration sensorielles – où les enfants sur ou sous-répondent aux stimuli sensoriels – ont été diagnostiqués chez beaucoup d'individus XXXY. Quelques thérapeutes ont des techniques spécifiques qui traitent les problèmes d'intégration sensorielles et ceci devrait être encourageant pour les enfants XXXY avec des problèmes de nutrition et sensoriels. Ce diagnostic est toujours légèrement controversé et des essais sur l'efficacité des thérapies d'intégration sensorielles sont toujours en cours. Des approches conventionnelles telles que l'orthophonie et l'ergothérapie traditionnelle devraient être utilisées en complément des thérapies d'intégration sensorielles.

### **Développement du langage et de la parole**

Les garçons 47XXY et 47XYY ont un retard de la parole spécifique et c'est aussi évident chez les garçons XXXY. Le développement est habituellement retardé mais commence généralement entre 2 et 3 ans. Il peut venir beaucoup plus tard chez certains XXXY. L'orthophonie devraient être agressive chez tous les garçons XXXY ayant un retard de la parole, et devraient être disponible au travers de programmes d'intervention gouvernementales et/ou par le système scolaire. Beaucoup de garçons profiteront de l'apprentissage du langage des signes jusqu'à ce que leur parole devienne assez fluide pour eux pour communiquer leurs besoins et envies. Les orthophonistes et d'autres professionnels devraient se pencher sérieusement sur l'utilisation de la technologie assistée pour le langage et la communication chez les enfants XXXY.

*Source : Résumé du syndrome xxy, par le Dr. Nicole Tartaglia, Children's Hospital Colorado, décembre 2008*

La plupart des enfants ont plus de facilité dans la compréhension que dans l'expression du langage, mais les deux sont généralement affectées. En particulier, on peut constater des difficultés dans la recherche des mots, la mémoire à court terme, la structure de la phrase, le volume, l'articulation, dysarthrie (prononciation pas claire), dysphasie (mettre les mots dans le mauvais ordre) et dyslexie. Il est important de transmettre les concepts et les instructions individuellement et parfois avec l'aide d'un support visuel qui va permettre de traiter l'information entendue.

La plupart des adultes sont capables de s'exprimer, mais ils vont préférer l'utilisation de phrases courtes, avoir un vocabulaire limité, hésiter sur les mots et avoir des difficultés de compréhension. L'expression de leurs sentiments ainsi que la compréhension de sujets complexes peut s'avérer difficile.

### **Ecole et Apprentissage**

Le spectre des effets des variations des chromosomes sexuels sur la capacité des enfants d'apprendre est extrêmement large. Empiriquement on peut dire qu'avec chaque chromosome de plus le QI diminue de 10-15 points, une différence qui se fait souvent remarquer par rapport à leurs frères et sœurs sans anomalies chromosomiques. Certains garçons XXY n'ont pas de difficultés d'apprentissage, néanmoins 70% de ces garçons présentent des problèmes. D'autres rencontrent des difficultés spécifiques dans les premières années de scolarité et dans l'acquisition de la lecture et de l'écriture. D'autres encore trouve difficile de s'adapter aux attentes comportementales du cadre scolaire.

Les garçons avec 48XXXY ont les mêmes caractéristiques des enfants avec 47XXY, mais en tant que groupe ont plus de difficulté avec l'apprentissage. En général, 10% des garçons ont un QI moyen ou supérieur à la moyenne, mais la plupart ont des difficultés d'apprentissage, retard/ handicap mental. Les tests psychologiques montrent que le QI lié à la performance est supérieur au QI verbal, même si ce n'est pas toujours vrai. Vu les problèmes de compréhension, beaucoup d'enfants avec 48XXXY sont visuels et ont des difficultés à traiter les informations auditives. Donc dans ces cas particuliers, quand les enfants ont des problèmes d'expression ou de compréhension, il est important de les aider avec des supports visuels ou avec d'autres stratégies non-verbales.

En général les garçons ont des résultats meilleurs si les tâches sont articulées en plusieurs composants et sont donc plus faciles à assimiler. Beaucoup de garçons sont enclin à une surcharge sensorielle et répondent bien à une structure d'apprentissage claire en petits groupes ou individuellement. Beaucoup de garçons sont sociables et leur désir de plaire est favorable dans cadre scolaire ainsi que leur détermination et leur volonté. La mémoire est très variable, mais certains garçons sont doués en mémoire visuelle et sont très habiles en orientation et puzzle.

Même si beaucoup de garçons ont des difficultés sociales qui suggèrent un désordre de type autiste, seulement un petit pourcentage est diagnostiqué d'autisme. Ces enfants diagnostiqués autistes en plus de XXY, nécessiteront un traitement spécifique pour l'autisme. Le développement social et les pourcentages d'autisme dans les garçons avec le syndrome XXY est en cours d'étude.

Source : *Résumé du syndrome xxy, par le Dr. Nicole Tartaglia, Children's Hospital Colorado, décembre 2008*

Si les enfants souffrent de tremblement de la main et de manque de coordination, l'écriture peut être complexe et confuse. Dans ces cas il faut commencer très tôt à utiliser un clavier ou d'autres alternatives à l'écriture.

La meilleure insertion scolaire pour les enfants XXY dépend de leurs capacités ainsi que de l'offre locale. Beaucoup d'enfants commencent leur vie scolaire normalement et bénéficient d'une aide individuelle si nécessaire. Quand le programme d'étude devient plus exigeant, la plupart de ces enfants sont adressés à des structures éducatives spéciales où leurs besoins individuels sont mieux pris en compte. Pour les individus les plus affectés, un traitement intensif et des classes spéciales sont à envisager, en particulier en cas d'autisme.

### **Capacité Motrice**

Le ton musculaire, l'équilibre et la coordination sont souvent affectés et ceci peut être à l'origine d'un retard des acquisitions motrices. De plus, un manque de masse musculaire diminue la force et l'endurance. L'hypotonie est plus significative dans la petite enfance et l'enfance et peut s'améliorer avec l'exercice et la maturité, mais peut également persister à l'âge adulte. L'Ergothérapie ainsi que la Kinésithérapie aident à améliorer le ton musculaire et font progresser la capacité de mouvement.

Beaucoup de garçons peuvent développer des bonnes capacités de mouvement, mais les problèmes de coordination peuvent les empêcher de pratiquer des activités sportives notamment les jeux de ballon. En général beaucoup d'adolescents et d'adultes avec XXY préfèrent rester en forme en pratiquant des activités telles que la marche, le vélo et la natation.

L'exercice est important pour les garçons XXY qui partagent avec les garçons 47,XXY une tendance à prendre du poids au niveau du diaphragme et à développer le diabète de type II (non-dépendant d'insuline). L'exercice aide aussi à tonifier la masse musculaire et à préserver la densité osseuse qui pourrait être compromise par les bas niveaux de testostérone. Un problème commun est la fatigue qui arrive rapidement et qui les contraint à des pauses fréquentes.

### **Soutien**

Une fois le syndrome diagnostiqué tous les garçons devraient être examinés par un pédiatre (*developmental pediatrician*). Des programmes d'intervention précoces sont nécessaires pour évaluer s'il faut mettre en place des séances d'orthophonie, ergothérapie, kinésithérapie, thérapie du comportement ainsi que une insertion dans la vie scolaire (école maternelle). Beaucoup d'enfants avec le syndrome XXY n'auront pas besoin de toutes ces thérapies, mais il est essentiel d'en évaluer précocement le besoin. L'intervention précoce est reconnue être efficace pour les problèmes de langage et pourrait aider en ce qui concerne le comportement et la vie sociale. Les sujets les plus affectés auront besoin de tous les supports indiqués ci-dessus ce qui demande une grande organisation de la part des parents.



### **Le comportement dans le Syndrome XXXY**

Tous les enfants avec le syndrome XXXY ont des difficultés de comportement, mais tous ne développent pas des réels problèmes, cela dépend des deux chromosomes supplémentaires (effet du dosage du gène).

Typiquement il s'agit de bébés calmes, faciles à vivre et parfois même passifs. La passivité peut devenir un problème si elle perdure pendant l'enfance et l'adolescence car les garçons doivent constamment être sollicités ou obligés pour se laver, se faire de nouveaux amis, etc. Touts petits ils veulent faire plaisir, mais ils sont facilement frustrés par leur incapacité à exprimer leurs désirs et leurs besoins, ou quand ils sont confrontés à des problèmes auxquels ils ne peuvent pas faire face, mais aussi quand on ne répond pas à leurs besoins. Parfois ils peuvent avoir des comportements autopunitifs.

Pendant l'enfance la personnalité de ces enfants se révèle typiquement douce et aimable, plus tard cela se confirme avec une attitude heureuse, amicale et serviable. La frustration et l'impulsivité restent néanmoins toujours présentes. Ils peuvent parfois avoir des comportements agressifs, destructeurs, insulter verbalement ou devenir incontrôlable dans un cadre social si soumis à un stress. D'autres deviennent très anxieux et renfermés quand ils sont contrariés. Les adultes présentent les mêmes caractéristiques tout en étant plus gérables grâce à une meilleure compréhension de leur propre comportement et à l'acquisition d'une majeure aisance dans l'expression verbale.

Les parents devraient apprendre des techniques pour gérer ces comportements avant que les problèmes se présentent.

Chaque garçon XXXY est différent avec ses forces et ses faiblesses comme les garçon XY.

Il est important que les parents comprennent les problèmes comportementaux dans le Syndrome XXXY et apportent un environnement familial stable et un comportement cohérent. Des études montrent comme un environnement stable et de soutien peut prévenir les problèmes plus graves de comportement.

**Les résultats dépendent beaucoup de l'intervention et surtout d'une intervention précoce : ceux qui en ont bénéficiés (de thérapies ainsi que d'un traitement médical précoce) ont des meilleurs résultats pour ce qui concerne le développement du langage et le développement social. Les garçons diagnostiqués tard ou qui ne reçoivent pas les traitement hormonaux et psychopharmacologiques appropriés ont beaucoup plus de difficultés.**

Les parents ont trouvé que les approches suivant leur ont permis de mieux gérer le comportement de leurs enfants :

- Un plan de comportement élaboré en particulier pour leur enfant par un psychologue/ thérapeute du comportement, mis en place aussi bien à la maison que à l'école
- Médicaments. ADIID, anxiolytiques, médicaments contre les sauts d'humeur peuvent aider, mais ils ont des effets indésirables qui doivent bien être détaillé avec l'enfant par le psychiatre ou le pédiatre. Les médicaments utilisés avec de bons résultats sont les suivants : methylphenidate/Ritalin, Adderall, sertraline (Zoloft), fluoxetine (Prozac), risperidone et Abilify.

Source : *Résumé du syndrome xxy, par le Dr. Nicole Tartaglia, Children's Hospital Colorado, décembre 2008*

- Chercher de l'aide dès les premiers signes de problèmes du comportement. Persister tant que les comportements de l'enfant n'ont pas été compris et traités par un thérapeute compétent.
- Régularité dans la vie quotidienne, un environnement familial calme et qui apporte son soutien

### **Interactions sociales**

Pendant l'enfance ces garçons pourraient montrer des signes d'immaturation et pourraient interagir plus facilement avec des personnes plus âgées ou plus jeunes. En groupe ils sont généralement sociables et souhaitent le contact social, mais pourraient avoir des difficultés pour le démarrer ainsi que pour le gérer. Leurs problèmes linguistiques et d'audition peuvent affecter leur vie sociale. Ils peuvent se montrer naïfs et pourraient se comporter comme des enfants plus petits. Certains garçons sont timides et introvertis à l'école, alors que d'autres sont plus extrovertis.

Les garçons tirent profit du contact avec les autres dans des situations telles que des groupes de jeu, activités périscolaires, sport en équipe, aussi bien s'il s'agit d'activités avec d'autres enfants avec du retard qu'avec d'enfants avec un développement normal. Ils devraient pratiquer des activités qui leur réussissent bien de façon à construire la confiance en soi.

### **Maladie mentale**

Les problèmes les plus communs sont l'anxiété et quelques fois la dépression. Très peu d'adolescents et d'adultes ont montré des maladies plus graves, en particulier des désordres bipolaires et la schizophrénie. L'anxiété peut se présenter différemment et il est difficile de l'exprimer. Dans ces cas on peut la voir dans les comportements comme la persévération (parler tout le temps de ce qui va arriver), refus des activités proposées, timidité extrême/claustrophobie, irritabilité dans des situations nouvelles ou anxiogènes, tantrums. L'anxiété est souvent sous-estimée dans le syndrome XXY, donc les parents et les enseignants devraient être vigilants au moindre signe de détresse.

### **Problèmes de sommeil**

Les problèmes de sommeil n'ont pas été étudiés systématiquement, mais on croit qu'ils soient plus fréquents dans les garçons avec XXY. Très peu de garçons ont des difficultés de sommeil sévères. Elles peuvent se développer à l'enfance, mais elles progressent plus typiquement à l'adolescence : beaucoup de familles témoignent des nuits sans sommeil de leurs enfants et de la difficulté à le réveiller le matin. D'autres garçons avec le syndrome XXY ont été diagnostiqués de narcolepsie, parlent dans leur sommeil, ont des apnées, ont des difficultés à s'endormir ou s'endorment trop rapidement (short sleep latency). La régularité des heures de sommeil depuis l'enfance est utile, mais certaines familles vont avoir besoin d'un spécialiste du sommeil et pour d'autres les médicaments peuvent aider.

### **Les points forts du Syndrome XXY**

*Source : Résumé du syndrome xxy, par le Dr. Nicole Tartaglia, Children's Hospital Colorado, décembre 2008*

Avec leurs capacités visuelles et parfois leur bonne mémoire, les garçons avec le syndrome XXY sont doués en jeux de société, jeux vidéo et orientation. Certains ont du talent pour les échecs ou l'art. L'activité qu'ils préfèrent en général ce sont les jeux vidéo, suivi de près par des activités sportives telles que le vélo, la marche, la natation, la pêche, les jeux de ballon et les jeux aquatiques. En groupe ils sont affectueux, amicaux et dépourvus de préjugés. Ils sont généreux et sont disponibles pour aider les autres. Ils peuvent être prévenants, attentionnés et courtois en particulier avec les personnes qui se trouvent dans le besoin.

### **Fertilité**

Les X supplémentaires diminuent la production de sperme et la semence des hommes avec 48,XXXY ne contient en général pas de sperme. Aucun cas d'homme fertile avec le syndrome XXY n'a été reporté. Le traitement avec la testostérone n'améliore pas la fertilité et ne fait pas grossir les testicules. Les hommes avec XXY peuvent néanmoins être sexuellement actifs.

### **Causes du Syndrome XXY**

Dans quasiment tous les cas, les parents des garçons avec XXY ont un nombre normal de chromosomes.

La cause des chromosomes supplémentaires est presque toujours une erreur biologique qui a lieu au moment de la formation du sperme du père ou de l'ovule de la mère.

Quand les cellules de sperme ou d'ovule se forment, chaque couple de chromosome se divise en deux de façon à donner au sperme ou à l'ovule 23 chromosomes. Des fois un couple de chromosomes ne se divise pas. Il n'y a pas de preuves que le Syndrome XXY soit dû à un comportement des parents avant ou pendant la grossesse. Le Syndrome n'a pas été associé à l'utilisation de drogue ou alcool, à des maladies ou à des médicaments. Pour l'instant, nous ne savons pas qu'est-ce que les parents auraient pu faire pour prévenir le Syndrome XXY.

Comme la plupart des Syndromes XXY arrive par hasard, il est improbable qu'il se produise à l'occasion d'une grossesse ultérieure des parents. Néanmoins, certains parents préfèrent examiner les chromosomes du bébé pendant la grossesse.

Même si la plupart des hommes avec XXY sont stériles, certaines techniques de reproduction très avancées peuvent leur permettre d'avoir des enfants. S'ils le souhaitent ils peuvent consulter un urologue spécialisé en problèmes de la reproduction ainsi qu'un généticien.

**POUR PLUS DE RENSEIGNEMENTS :**

Merci de contacter Knowledge, Support, and Action (KS&A) ou la Extraordinary Kids Clinic pour plus d'informations, mises à jour et possibilités de recherche.

[www.genetic.org](http://www.genetic.org)

**KS&A**

11 Keats Court  
Coto de Caza, CA 92679  
(888) 999-9428, Ext. 21

*Extraordinary Kids Clinic*

Susan Howell  
Génétiicien, coordinatrice clinique et de recherche  
The Children's Hospital, Child Development Unit  
13123 East 16<sup>th</sup> Ave, B140  
Aurora, CO 80045  
720 777 8361 office  
[Howell.Susan@tchden.org](mailto:Howell.Susan@tchden.org)

<http://www.childrenscolorado.org/conditions/behavior/ychromosome.aspx>