



SYNDROME DDX3X

Les conséquences en termes de handicap sont très variables

- certains enfants apprennent à parler en phrases complètes tandis que d'autres sont non verbaux.
- certaines personnes courent, sautent, et même skient tandis que d'autres sont incapables de marcher.

Moins fréquemment

- Hyperlaxité
- Fente palatine ou labiale
- Déficiences auditives
- Problèmes respiratoires
- Malformations cardiaques

À l'imagerie cérébrale (IRM)

- Malformation du corps calleux
- Ventricules élargis
- Malformations de la matière grise corticale
- Microcéphalie

Description : des signes cliniques de sévérité très variable

Chez le nourrisson

Difficultés de succion à la naissance, difficultés de mastication et de déglutition, reflux, œsophagites, constipation.

À partir de la petite enfance

- Retard de développement
- Faible tonus musculaire (hypotonie) pendant la petite enfance, qui tend à s'estomper
- Mouvements anormaux : spasticité dans les jambes, démarche inhabituelle
- Difficultés de perception de la position du corps et de coordination
- Problèmes musculosquelettiques (hanches)
- Troubles du développement intellectuel de sévérité très variable
- Troubles du comportement (troubles du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité, autisme, troubles du sommeil, réactions excessives et/ou inappropriées...)
- Anxiété
- Troubles du langage, allant d'un simple retard à une absence de langage
- Retard ou absence d'acquisition de la propreté
- Épilepsie
- Problèmes de peau (pigmentation en mosaïque, allergie au soleil, eczéma...)
- Forte tolérance à la douleur
- Puberté précoce
- Déficiences visuelles (strabisme, hypermétropie, astigmatie)

Pour en savoir +

Mais aussi ...

Enfants très souriants, joyeux, affectueux, qui aiment l'eau, la musique, les animaux, l'humour...





SYNDROME DDX3X

Prévalence

- **40 personnes recensées en France**
- **500 estimées dans le monde**, largement sous diagnostiqué.
- Le gène DDX3X est probablement en cause dans 3 à 5 % des déficiences intellectuelles sans diagnostic chez les femmes.

Diagnostic

Les symptômes (hypotonie, retard de développement, épilepsie, autisme) sont communs à de nombreux autres troubles neurodéveloppementaux. Seule une analyse génétique (séquençage d'un panel de gènes spécifique, de l'exome ou du génome complet) permet de diagnostiquer cette maladie.

Mode de transmission

Les premiers variants sur ce gène ont seulement été découverts en 2015. Depuis, plus d'une centaine différents ont été décrits. La maladie affecte principalement les **filles** en raison de sa localisation sur le chromosome X, bien qu'il y ait quelques rares garçons affectés. Chez les filles, les variants sur le gène DDX3X sont dits « **de novo** », c'est à dire accidentels : aucun des parents n'est porteur de la maladie.

Prise en charge, suivi et traitements

À ce jour, il n'existe pas de traitement curatif. Les personnes atteintes du syndrome DDX3X ont des capacités d'apprentissage et de progression certaines, mais il faut leur proposer des outils adaptés et mettre en place une rééducation précoce.

- **Orthophonie** (communication alternative à l'aide de signes, d'images ou de pictogrammes)
- Neuropsychologue : Évaluation fine des compétences intellectuelles pour la mise en place d'une **prise en charge éducative** adaptée
- **Kinésithérapie** et/ou **psychomotricité**
- Epilepsie : perte du regard, absences, mouvements oculaires peuvent être des signes d'épilepsie. Un traitement **antiépileptique** doit alors être prescrit rapidement.
- Suivis **ORL** et **ophtalmologique**
- Ergothérapie pour la coordination des gestes de la vie quotidienne