



XXYY Project
genetic.org/variations/about-xyyy/
xyyyprojectsupport@genetic.org

Quelque chose n'est pas "comme-il-faut"

Que faire si vous pensez votre enfant a un problème qui n'est pas adressé?

Les renseignements suivants sont destinés à aider les parents et les soignants à comprendre le besoin de chercher un avis médical quand ils estiment que quelque chose avec leur enfant n'est pas "comme-il-faut". Ceci ne devrait pas être interprété comme avis médical et ne devrait jamais remplacer un avis médical. Consultez toujours un médecin si votre enfant connaît des problèmes.

Fiez-vous à vos instincts

Le Projet XXYY a commencé par un groupe de parents qui avaient un problème en commun: quelque chose n'était pas comme-il-faut avec nos fils. Comme parents et comme organisation, nous devons vous dire de vous fier à vos instincts. Même si vous avez expliqué les caractéristiques exceptionnelles de votre enfant à votre docteur ou l'école, n'arrêtez pas à poursuivre un résultat satisfaisant. Dans les cas de nos garçons qui ont le Syndrome XXYY, le diagnostic officiel n'est souvent pas venu lorsque nos garçons aient 10 ou plus. Dans beaucoup de cas, pas avant que nos garçons ne soient des adolescents ou des adultes. Cela signifie est nos fils n'ont pas reçu de traitement convenable pour XXYY pendant leur enfance.

N'éliminez aucune possibilité

L'information dans ce livret comprend des aspects de plusieurs types de conditions, mais n'est d'aucune façon complet. En lisant, vous pouvez trouver des choses qui ne s'appliquent pas à votre enfant. N'excluez rien à cause de cela. Il y a tant de désordres que nous ne pouvons pas vous informer sur tous. Comme nous avons déjà dit, fiez-vous à votre instinct. Écrivez tout ce qui vous semble inhabituel et donnez cette information à votre docteur et allez chercher d'autres opinions si vous vous sentez toujours que vous ne recevez pas de résolution.

Pour quelle raison lisez-vous ce document?

Votre enfant a-t-il des problèmes du développement, d'apprentissage, ou des problèmes de comportement? Il y a beaucoup de conditions génétiques et problèmes chromosomiques qui peuvent maintenant être diagnostiqués par un test de sang. Il est important d'évaluer les enfants et adolescents avec ces problèmes pour que les thérapies appropriées et les interventions puissent être commencées. Les tests chromosomiques et génétiques devraient être faits sur tous les enfants qui accusent un retard du développement, un retard de langage, des problèmes de comportement, des difficultés d'apprentissage, qui sont diagnostiqué avec l'autisme ou des troubles du spectre autistique ou sont attardé mentalement. En plus du test génétique, qui révélerait ces sortes de désordres, votre enfant devrait avoir une évaluation complète pour déterminer la cause de leurs problèmes, même si les test génétique se lève négatif.

Anomalies des chromosomes sexuels

Le Projet XXYY ce concentre sur le Syndrome XXYY, qui est un type d'anomalie des chromosomes sexuels. Pourtant, il y en a plusieurs de ce genre d'anomalie. Un garçon typique a un chromosome X et un chromosome Y. Une fille typique a deux chromosomes X. Une anomalie des chromosomes sexuels survient lorsqu'il y existe des différences dans les

chromosomes X et/ou Y. Plusieurs de ces désordres, comme le syndrome du X fragile, peuvent affecter plusieurs membres d'une famille et il est important que les familles avec ces conditions soient identifiées.

Tous les enfants avec ces problèmes n'ont pas tous une condition génétique. Toutefois, les anomalies des chromosomes sexuels sont très communes et peuvent provoquer une variété de problèmes, d'un retard d'expression verbale jusqu'à des problèmes d'apprentissage et des retards mentaux. Les enfants avec des anomalies des chromosomes sexuels peuvent aussi souffrir de trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité, d'autisme, et des problèmes à contrôler leur impulsivité. Les informations contenues dans ce document ne sont pas seulement à propos du Syndrome XXYY, mais peuvent aussi s'appliquer à d'autres désordres. Ces informations ont pour le but de vous aider à commencer à développer votre liste de questions à apporter à votre docteur.

Même si votre “enfant” n'est plus un “enfant”

Il y a beaucoup d'adolescents et d'adultes ayant de graves troubles d'apprentissage, d'arriération mentale ou d'autisme qui n'ont pas été testés dans l'enfance. Puisque beaucoup de temps a passé, on a tendance à penser que si cela avait pu être une possibilité, quelqu'un l'aurait déjà testé. Mais cela peut ne pas être le cas. Ces tests n'étaient pas toujours disponibles ou largement utilisés et peuvent avoir changé au fil du temps. Si votre enfant a été testé il y a de nombreuses années, certains aspects pourraient encore avoir été négligés parce que la recherche et le développement médical ont évolué au fil du temps.

Avez-vous déjà autre diagnostic?

De nombreuses symptômes associées avec les anomalies des chromosomes sexuels (or les variations des chromosomes X & Y) ressemblent à d'autres désordres, mais sont actuellement une manifestation d'une condition génétique. Ce que nous avons vu maintes et maintes fois, est que des enfants sont diagnostiqués avec d'autres conditions, sans jamais avoir eu des tests génétiques. Cela signifie que bien que votre enfant ait déjà été diagnostiqué, cela ne signifie pas que leur diagnostic est complet, s'il existe également certains autres symptômes. Certaines de ces conditions comprennent:

- psychose maniacodépressive
- trouble déficitaire de l'attention
- trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité
- désordre de l'intégration sensorielle
- autisme ou troubles du spectre autistiques
- trouble envahissant du développement
- difficulté d'apprentissage
- déficience intellectuelle (anciennement appelé arriération mentale)
- troubles de comportement
- psychose
- trouble obsessionnel-compulsif

Important:

Pas tous les enfants qui ont des anomalies de chromosomes sexuels ont les conditions ci-dessus mais si votre enfant a été diagnostiqué avec une ou plusieurs de ces conditions et a également d'autres symptômes, il pourrait y avoir une cause génétique.

Signaux Avertisseurs

Si votre enfant, adolescent ou enfant adulte possède une ou plusieurs des symptômes suivants, il est très important que vous consultiez votre médecin pour des tests génétiques. Nous présentons ces symptômes dans des termes que les parents puissent comprendre et reconnaître. Notez bien qu'il est possible que votre enfant n'ai plus ce comportement, mais c'est encore un signe:

Retard de développement, problèmes ou signes:

- A appris à marcher tard dans l'enfance ou a eu de la difficulté à mettre un pied devant l'autre lorsque qu'il marche
- Il peut avoir trainé tard dans l'enfance ou peut-être n'a jamais trainé sur ses mains et genoux
- A eu des problèmes à s'asseoir sans soutien ou excessivement souple
- A semblé plus lourd ou plus difficile à tenir dans vos bras que d'autres bébés
- A eu des difficultés à apprendre à monter les escaliers ou grimper des équipements de jeu
- Perd son équilibre plus souvent que la normale
- Marche ou court d'une façon inhabituelle
- Le développement sexuel lent ou anormal
- A eu de la difficulté à ramasser les objets avec les mains ou doigts
- Est extrêmement grande de taille ou court, comparé aux autres membres de la famille
- A des difficultés à l'éducation physique, et n'arrive pas suivre ses copains
- A nécessité de la thérapie physique ou de l'ergothérapie

Délais à parler ou des problèmes vis-à-vis les muscles du visage et la gorge

- Ne parle pas, ou a parlé très tard dans l'enfance
- Ses mots ne peuvent être compris que par vous
- Utilise des gestes pour communiquer mais n'a pas de problèmes d'audition.
- A des problèmes à trouver ses mots, et il se peut qu'il parle plus lentement (et, souvent il l'interrompt quand il parle)
- Difficulté à contrôler sa salive
- A eu du trouble à téter
- Bâillonne facilement ou a des difficultés à avaler

Problèmes de comportement ou comportements uniques

- Des écarts de comportements qui semblent différents des autres enfants, se produisent en temps inhabituels, sont plus fréquents qu'ils devraient être, sont difficiles à contrôler, ou ne sont pas appropriés pour l'âge de l'enfant: pleurer facilement, se mettre en colère facilement, se démène aux gens, donner des coups de pied, lancer des objets, jurer, marmonner, "ne filtre pas" ses pensées avant de dire ce qu'il ou elle pense, a des éclats émotionnels démesurés.
- Battements de bras

- Blotissement dans de petits endroits (sous le lit, sous le pupitre à l'école, dans les armoires – n'importe quel petit espace). Ce n'est en fait PAS un problème de comportement, mais plutôt un problème sensoriel qui est commun chez les gosses avec cette condition. Beaucoup de personnes le considèrent comme un problème de comportement (comme si l'enfant est asocial, extrêmement timide ou non coopératif).
- Comportements répétitifs, inhabituels (devoir faire les choses dans un ordre précis, allumer et éteindre des boutons ou interrupteurs constamment, être bouleversés si la journée n'est pas dans l'ordre prévu).
- Des problèmes d'alimentation inhabituels tels que le fait de manger trop de sucre ou du sel, amasser de la nourriture, manger n'importe quelle nourriture avec excès ou pas assez de nourriture de n'importe quelle sorte.
- Voler des objets ou de l'argent
- Mentir ou raconter des histoires invraisemblables
- Ne réagit pas correctement or convenablement (il semble qu'il ne vous entend pas, ne comprend pas la question ou ne sait quoi faire, réagit de façon excessive ou pas du tout).
- Nerveux
- Est anxieux dans les foules ou quand il y a beaucoup de bruit
- Impulsif
- Exagère ses douleurs

Problèmes cognitifs, d'érudition et d'attention

- Déficience intellectuelle (appelé naguère mentalement retardé)
- Difficultés d'apprentissage ou lent à apprendre à l'école
- A des difficultés à suivre des directives
- A des difficultés à compléter des tâches (ou prends beaucoup de temps à compléter des tâches)

Difficultés sociales

- Très réservé, timide, préfère être seul ou ignoré par des autres
- Ne peut pas se faire ou garder des amis
- Se bat souvent avec les autres enfants
- Est persécuté par d'autres enfants/gens
- Trop confiant, facilement dupé ou persuadé
- Interactions inhabituelles avec les autres
- Ne communique pas bien avec les gens son âge

Autres problèmes physiques

Souvent, un syndrome a des caractéristiques physiques spécifiques. Il y en a tant que ce n'est pas possible de les énumérer ici. Pensez aux caractéristiques physiques uniques de votre enfant, et mettezles par écrit. Certaines d'entre elles peuvent inclure:

- Des problèmes avec les jointures, les coudes, les pieds, les genoux, les mains, les hanches, les bras ou la bouche
- Des caractéristiques inhabituelles du visage (espace large entre les yeux)
- Forme du corps ou morphologie inhabituelle
- Le développement inhabituel des seins (les garçons et les filles)

XXYY Project

genetic.org/variations/about-xyyy/

xyyyprojectsupport@genetic.org

Autres problèmes médicaux

De nouveau, beaucoup de syndromes ont des problèmes médicaux associés. Mettez par écrit autant que possible les problèmes médicaux de votre. Certains d'entre eux peuvent inclure:

- Des allergies, l'asthme, les toux constantes
- Des infections d'oreille • Des problèmes cardiaques
- Des problèmes digestifs de n'importe quel type • Des crises, des périodes du regard fixe ou absent, ou semble avoir un trou de mémoire
- Des troubles de sommeil de n'importe quel type, terreurs nocturnes

Et maintenant?

Nous recommandons que vous consultiez d'abord votre docteur de famille. Nous recommandons aussi de rechercher les conseils d'un pédiatre du développement, un généticien et un conseiller génétique. Réviser la section de test génétique de notre site internet. Quant au système scolaire, entretenez-vous avec le directeur d'éducation spéciale pour obtenir une évaluation de votre enfant. Si votre enfant n'a pas encore commencé l'école, recherchez d'avance les programmes d'intervention dans votre région. Vous pouvez les trouver dans les documents de votre département d'éducation ou services gouvernementaux.

Les tests

Les tests nécessaires sont le Chromosomes de Haute Définition (High Resolution Chromosomes) pour chercher des anomalies de chromosomes sexuels et d'autres problèmes de chromosomes et un ADN évaluant pour X Fragile. Le généticien connaîtra cette information.

Une fois évalué Dès que le test est complet, si votre fils est diagnostiqué avec le Syndrome XXYY, contactez-nous, s'il vous plaît, pour le soutien et nos programmes et nos services pour votre fils.

Nous vous souhaitons du bien et espérons que vous trouvez une réponse aux questions que vous vous posez sur votre enfant.

Le Projet XXYY