

Le syndrome de l'X fragile : le niveau de connaissance du personnel de santé dans l'infertilité féminine et cause d'abandon d'école (cas de Bamako)

Fragile x syndrome: the level of knowledge of health personnel in female infertility and cause of school dropout (case of Bamako)

Kanté IO¹, Kanté AT, Sima M¹, Traoré MS¹, Théra T¹, Teguété I²

¹Obstetric Gynecology Service of U.H.C Point "G", Bamako, Mali

²Obstetric Gynecology Service of U.H.C Gabriel TOURE", Bamako, Mali

Correspondances : Dr Ibrahim Ousmane KANTE Gynécologue CHU Point G/ Bamako/Mali

Email: ibrahimkante197462@gmail.com kante_ibra@yahoo.fr

Tel : 00223 76316993/ 66982617

Reçu le 21 août 2023 - Accepté le 30 septembre 2023 - Publié le 3 décembre 2023

RESUME

But : Connaitre le niveau de connaissance des Médecins Maliens sur l'infertilité féminine liée au syndrome de X fragile.

Patients et Méthodes : Il s'agissait d'une étude prospective analytique portant sur le syndrome de X fragile de 01 Juillet 2022 au 31 Octobre 2022 soit quatre mois dans les structures de santé de Bamako (CHU du Point G, CHU Gabriel TOURE, les Centres de Santé de Référence de Bamako et autres structures). La population d'étude était constituée par le personnel de santé dans ces différentes structures. Les données ont été saisies et analysées sur le logiciel SPSS 12.0. Le test statistique utilisé a été celui de χ^2 et test exact de Fisher, le seuil de significativité statistique a été fixé à 5%.

Résultats : Pendant la période d'étude nous avons interviewer 50 médecins dont 36% (18/50) médecins généralistes, 20% (20/50) des gynécologues ; Plus de la moitié du personnels interrogé soit 58% (29/50) n'ont pas consulté les malades souffrant de syndrome de X fragile. Il existait une relation entre les spécialistes et le nombre de patientes consultées χ^2 : 31,34 ; P : 0,00 et entre les services et le nombre de patientes consultées : χ^2 : 40,78 ; P : 0,02. Les symptômes comme déficit intellectuel étaient connus par 72% (36/50) des personnels ; insuffisance ovarienne prématurée n'était pas connue par le personnel de santé dans 42% (21/50) ; aménorrhée primaire 28% (14/50) ; Soixante-seize (76 %) des personnels de santé ne savent pas que le syndrome de X fragile est une maladie héréditaire. La prise en charge n'était pas chez 100% des personnels de santé.

Conclusion : le niveau de connaissance sur l'infertilité liée au syndrome de X fragile n'est pas connu par la plupart des personnels de santé dans différentes structures de santé au Mali.

Mots clés : personnels santé, infertilité, syndrome de X fragile

SUMMARY

Goal: To know the level of knowledge of Malian doctors on female infertility linked to fragile X syndrome.

Patients and Methods: This was a prospective analytical study focusing on fragile Bamako Reference Health Centers and other structures). The study population consisted of health personnel in these different structures. Data were entered and analyzed using SPSS 12.0 software. The statistical test used was that of χ^2 and Fisher's exact test, the statistical significance threshold was set at 5%.

Results: During the study period we interviewed 50 doctors including 36% (18/50) general practitioners, 20% (20/50) gynecologists; More than half of the staff interviewed, i.e. 58% (29/50), did not consult patients suffering from fragile X syndrome. There was a relationship between specialists and the number of patients consulted χ^2 : 31.34; P: 0.00 and between services and the number of patients consulted: χ^2 : 40.78; P: 0.02. Symptoms such as intellectual deficit were known by 72% (36/50) of staff; premature ovarian failure was not known by health personnel in 42% (21/50); primary amenorrhea 28% (14/50); Seventy-six (76%) of healthcare workers do not know that fragile X syndrome is a hereditary disease. Support was not provided to 100% of healthcare personnel.

Conclusion: the level of knowledge about infertility linked to fragile X syndrome is not known by most health personnel in different health structures in Mali.

Keywords: health personnel, infertility, fragile X syndrome

INTRODUCTION

L'infertilité est définie comme un couple n'ayant pas conçu au bout d'un an de rapport sexuel régulier sans contraception. Le syndrome de X fragile ou syndrome de Martin-Bell, c'est un syndrome affectant les garçons et transmis par les femmes qui peuvent être atteintes de formes moins sévères. Il est responsable d'une profonde arriération mentale avec troubles caractériels, d'anomalies de face, hypertrophie des organes génitaux externes. [1] L'infertilité constitue un problème mondial de santé publique et concerne 8 à 12 % des couples. Elle pose un problème grave en Afrique du fait de la stigmatisation des couples sans enfants. [2] La responsabilité féminine est estimée à 34%, celle masculine : 20% tandis que dans 38% des cas il s'agit de causes mixtes. En fin 8% des cas d'infertilité sont inexplicables (idiopathiques). [3] Les causes tubaires constituent la principale étiologie de l'infertilité en Afrique. En Afrique, 65 à 85 % des infertilités tubaires sont d'origine infectieuse. Leur prise en charge est complexe du fait de la difficulté d'accessibilité aux méthodes de diagnostic et de traitement. [2] Parmi les causes de l'infertilité féminine on a le syndrome de X fragile, qui est l'objet de notre recherche. La prévalence du syndrome de l'X fragile est de 1/4 chez les garçons. On estime que 1,3 % des femmes sont conductrices (porteuses de la prémutation ou de la mutation complète). Ce syndrome doit son nom au fait que la portion terminale du bras long du chromosome X des sujets atteints peut se casser au niveau du site fragile FRAXA (situé en Xq27) lors de l'étude du caryotype. [4] En Afrique, notamment au Mali, l'infertilité est perçue comme un fait mystique. Les femmes infertiles et fertiles n'ont pas le même statut au sein de la société. La femme fertile est celle qui est capable de donner une progéniture et de faire perdurer le nom de la famille alors que la femme infertile n'a pas cette capacité. L'infertilité est comme une sorcellerie pour la société, alors que techniquement cela n'est pas le cas. Le facteur motivateur de notre étude est que l'infertilité est un problème de santé publique ; en Afrique peu d'études ont été faites sur l'infertilité de façon générale, pays pro nataliste, surtout sur l'infertilité liée au syndrome de X fragile dont le diagnostic demande une technologie médicale avancée (génétique). Pathologie rare, non connu du grand public et aussi des médecins surtout Africains principalement les médecins Maliens ; d'où le but de notre étude : Etudier le niveau de connaissance des Médecins Maliens sur le syndrome de X fragile.

METHODOLOGIE

Il s'agissait d'une étude prospective analytique portant sur le syndrome de X fragile de 01 Juillet 2022 au 31 Octobre 2022 soit quatre mois dans les structures de santé de Bamako (CHU du Point G, CHU Gabriel TOURE, les Centres de Santé de Référence de Bamako et autres structures). La population d'étude était constituée par le personnel de santé dans ces différentes structures. Les données ont été saisies et analysées sur le logiciel SPSS 12.0. Le test statistique utilisé a été celui de χ^2 et test exact de Fisher, le seuil de significativité statistique a été fixé à 5%.

RESULTATS

Au cours de notre étude nous avons interviewé 50 Médecins. Les gynécologues ont représenté 20 % (10/50), les médecins généralistes : 36% (18/50), les pédiatres 16% (8/50), les urologues étaient à 12% (6/50) et les autres médecins 16% (8/50) **Figure 1**. Les structures spécialisées ont représenté 64% (19/50) de notre échantillon composé de Centre Hospitalier Universitaire (CHU) du point G 26% (13/50), Centre Hospitalier et Universitaire Gabriel Touré (CHU GT) 12% (6/50) et Centre de Santé de Référence (CSREF) 26% (13/50). Plus de la moitié des personnels de santé interrogés n'ont pas consulté les malades souffrant de syndrome de X fragile soit 58% (29/50), 14% (7/50) des personnels de santé ont consulté une seule patiente ; 12% (6/50) des personnels ont consulté deux patientes ; 6% (6/50) des personnels ont consulté 3 patientes ; puis 6% (6/50) des personnels ont consulté 5 patientes, 2% (1/50) des personnels ont consulté 5 patientes et enfin de 2% (1/50) des personnels ont consulté 6 femmes atteintes du syndrome X fragile.

Les gynécologues ont consulté 42% (21 patientes) des patientes. Il existait une relation entre les spécialistes et le nombre patientes consultées. Test exact de Fischer : 31,34 ; ddl : 1 ; P : 0,00.

Les structures spécialisées du Point G ONT reçu plus de 70% des patientes. Les structures comme le CHU GT ont reçu seulement 6 patientes atteintes du syndrome X fragile. Le CSREF quant à lui à reçu 13 patientes et les cliniques privées ont eu 18 patientes au total. Après avoir réalisé les tests statistiques de χ^2 , et de Fisher, nous avons remarqué qu'il existait une relation entre ces structures de santé et le nombre de patientes reçues. Les résultats de ces deux tests statistiques ont donné : χ^2 : 40,78 ; ddl : 18 ; P : 0,02. Test exact de Fisher : 35,96 ; ddl : 1 ; P : 0,00.

Tableau I.

Tableau I : Répartition en fonction de corrélation entre les spécialistes et le nombre de patientes consultées.

Quelle le nom du service de santé dans lequel vous travaillez (1 seule réponse)	Veillez estimer le nombre de patientes atteintes du syndrome de X fragile que vous avez eu à consulter au cours de votre parcours							
	0	1	2	3	4	5	6	Total
CHU GT	2	0	3	1	0	0	0	6
CHU POINT G	1	3	2	2	3	1	1	13
CSREF	11	1	1	0	0	0	0	13
Autres	15	3	0	0	0	0	0	18
Total	29	7	6	3	3	1	1	50

Les gynécologues ont consulté 42% (21 patientes) des patientes.
 Il existait une relation entre les spécialistes et le nombre patientes consultées.
 Test exact de Fischer : 31,34 ; ddl : 1 ; P : 0,00

Figure 1 : Répartition en fonction des spécialités médicales

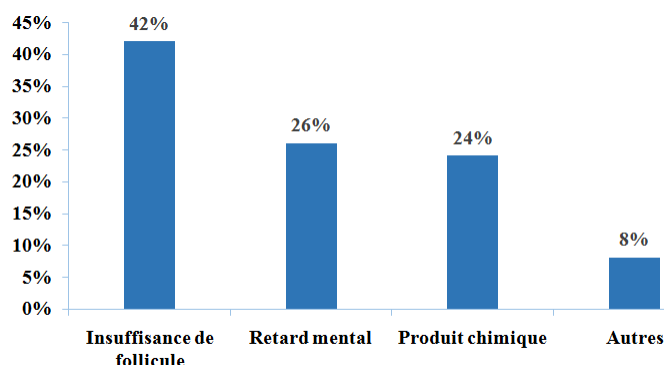
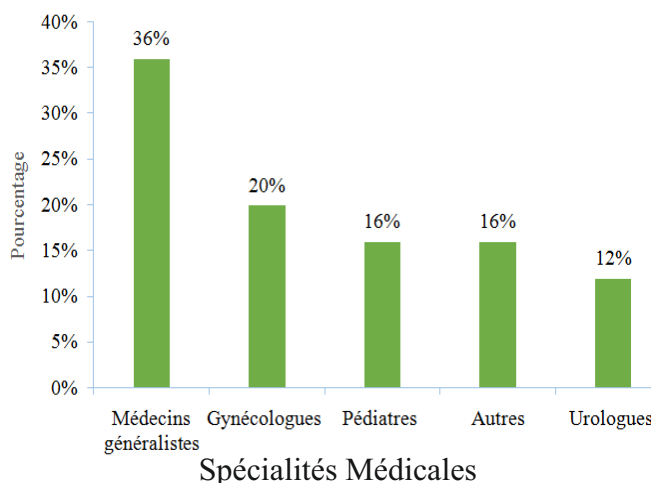
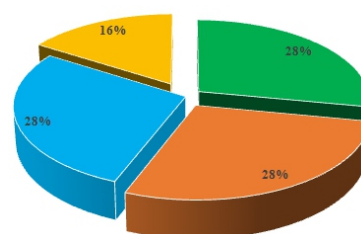


Figure 2 : Répartition en fonction des signes de l'insuffisance ovarienne précoce (IOP) dans le syndrome de X fragile

Selon le personnel, la difficulté d'apprentissage a représenté 28% (14/50) ; par contre dans 72% de notre échantillon, les signes reconnus par le personnel de santé ne sont pas des signes du syndrome de X fragile.

L'insuffisance ovarienne prématurée dans le syndrome de X fragile n'est pas reconnue par le personnel de santé dans 58% (29/50) de cas.

Figure 2.



■ Aménorrhée primaire ■ Bipolarité ■ Dépression ■ Troubles du cycle

Figure 3 : Répartition en fonction du coefficient intellectuel du syndrome de X fragile

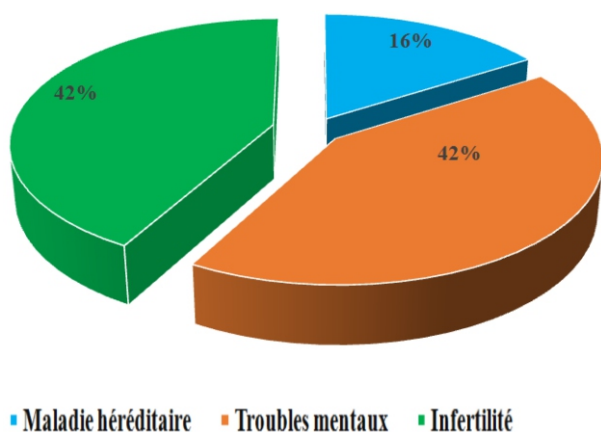


Figure 4 : Répartition en fonction de l'origine héréditaire du syndrome de l'X fragile

Soixante-quatorze pourcent (84 %) 42/50 des médecins n'ont pas reconnu les troubles du cycle comme le symptôme du syndrome de X fragile. En outre, seulement 16% (8/50) médecins savaient que les troubles du cycle sont les signes gynécologiques du syndrome de X fragile.

La différence entre ménopause et IOP n'ont pas été reconnues du personnel dans 60% (30/50). En d'autres mots, seulement 38% (19/50) des médecins savaient que la différence entre une Insuffisance ovarienne précoce (IOP) et une ménopause.

Quatre-vingt-quatre pourcent (42/50) des personnels ne savaient pas que le syndrome de X fragile est une maladie héréditaire.

En effet 8% (4/50) personnes enquêtées croient que le syndrome de X fragile a d'autres significations que ceux cités, 16% (8/50) pensaient qu'il s'agit d'une maladie métabolique héréditaire et 28% (14/50) pensent que c'est une malformation.

Seulement 48% (24/50) ont trouvé la bonne réponse car ils pensaient que le syndrome de X fragile est causé par une malformation d'une petite partie de l'ADN se trouvant à proximité du gène FMR1 sur le chromosome X. Alors que 14% (7/50) pensaient qu'il est causé par une maladie contractée par la mère pendant la grossesse et 38% (19/50) croient c'est un traumatisme cérébral.

Les personnes enquêtées qui ne connaissaient pas le rôle de la protéine dans la survenue du syndrome de X fragile ont représenté 84 % (42/50).

La relation entre syndrome de X fragile et insuffisance ovarienne prématurée (IOP) n'est pas reconnue par le personnel de santé. Vingt pourcent (10/50) pensaient que quand le nombre de répétition de la protéine CGT est est 80 et 100, il y a plus de risque d'IOP, 26% (13/50) croient que c'est à partir de 80 à 100 qu'il y a plus de risque de manifester une IOP et 18% (9/50) pensaient à

d'autres relations en dehors de ceux cités plus haut. Pourtant ce sont 36% (18/50) qui pensent que c'est partir de 50 à 100 répétitions qu'il y a plus de risque pour une femme de manifester une insuffisance ovarienne précoce.

La prise en charge également n'est pas maîtrisée par le personnel de santé. Vingt pourcent (10/50) des personnes enquêtées pensaient que les Neuroleptiques sont indiqués, 28% (14/50) pensaient que la mélatonine et les somnifères sont adaptés pour le traitement et 12% (6/50) pensaient que d'autres traitements peuvent être utilisés en dehors de ceux cités plus haut. Alors que c'est ceux qui ont décidé de prendre les Psychostimulants et les antidépresseurs qui soit un pourcentage de 40% 20/50) ont trouvé la bonne réponse.

Il est constaté que 34% (17/50) des médecins pensaient que le traitement hormonal substitutif (THS) est le meilleur traitement contre une IOP et 38% (38/50) pensaient que d'autres médicaments peuvent aider traiter une IOP. Tandis que seulement 28% (14/50) croient qu'une fécondation in vitro (FIV) peut être un traitement de bonne qualité pour une guérir d'IOP.

DISCUSSION

Durant notre étude nous avons été confrontés à beaucoup de difficultés entre autres : difficultés d'avoir du personnel répondant aux questions, d'avoir des patientes atteintes de syndrome X fragile, inexistence de laboratoire génétique s'occupant du syndrome X fragile ; d'où l'enquête auprès du personnel de santé pour évaluer leur niveau de connaissance sur cette pathologie.

Pendant la période d'étude : 01 Juillet 2022 au 31 Octobre 2022 soit quatre mois, nous avons pu interroger cinquante (50) personnels de santé des différentes structures sanitaires à Bamako.

Dans notre échantillon les gynécologues ont représenté 20% (10/50) de notre échantillon, 2^{ème} représentation après les médecins généralistes 36% (18/50) figure 1. Ces personnels étaient répartis dans toutes les structures de santé ; mais les structures spécialisées ont représenté 64% (32/50) de notre échantillon c'est-à-dire 3^{ème} niveau de référence.

Plus de la moitié des personnels interrogés n'ont jamais consulté les malades souffrant de syndrome de X fragile.

Selon notre étude, nous avons trouvé une corrélation entre le nombre de patientes consultées et les structures spécialisées ainsi que les spécialistes avec respectivement Fischer : 31,34 ; ddl : 1 ; P : 0,00 ; χ^2 : 40,78 ; ddl : 18 ; P : 0,02. Tableau 1.

Selon Collège National des Gynécologues et

Obstétriciens Français [4]. On estime que 1,3 % des femmes sont conductrices (porteuses de la prémutation ou de la mutation complète). Nous n'avons pas trouvé d'étude sur l'évaluation du niveau de connaissance du personnel de santé.

Selon notre étude (figure 2 ; 3), les symptômes comme difficulté d'apprentissage n'était pas connu par le personnel dans 72 % ; IOP : 58 % ; Aménorrhée primaire : 86% ; différence entre Ménopause et IOP : 50 %. Selon CNGOF et Blandine C. et al [4,5] les manifestations cliniques chez la fille sont retard mental héréditaire, retard de langage, difficulté d'apprentissage, arrêt de la menstruation avant 40 ans ou insuffisance ovarienne prématurée ; et cela dans une proportion de 50% (25/50) de cas.

Diagnostic du syndrome de X fragile :

Quatre-vingt-quatre pourcent (42/50) des personnels ne savaient pas que le syndrome de X fragile est une maladie héréditaire (figure 4) ; soixante-seize pourcent (76 %) des personnes enquêtées pensaient que le syndrome de X fragile est autre qu'une maladie génétique ; les personnes enquêtées qui ne connaissaient pas le rôle de la protéine dans la survenue du syndrome de X fragile ont représenté 74 % (37/50). Selon CNGOF et Blandine C. et al [4,5] le syndrome de X fragile est une maladie héréditaire, génétique, lié à une expansion instable de la répétition de triplets CGG, ≥ 200 CGG, c'est une mutation complète, avec apparition du phénotype. Ce qui entraîne une insuffisance ovarienne prématurée.

Prise en charge : qui n'est pas également maîtrisée par le personnel et qui se fait selon Orphanet et al [6, 7, 8, 9, 10] par le psychostimulant, antidépresseur, traitement hormonal de substitution et fécondation in vitro.

CONCLUSION

Le syndrome de X fragile est une maladie sous diagnostiquée dans le monde et particulièrement en Afrique et au Mali ; pays pro nataliste. Cette pathologie est à la base de beaucoup de causes d'infertilité inexplicée et de beaucoup d'abandon de l'école chez les filles, d'où la nécessité de mettre

en place des moyens permettant de diagnostiquer cette pathologie pour le développement de l'Afrique.

REFERENCES

1. Dictionnaire de gynécologie obstétrique français-anglais : académie de médecine. Conseil international de la langue française 1999. ISBN : 285319-276-8.
2. **Lower AM, Hawthorn RJ, Clark D et al.** Surgical and Clinical Research (SCAR) Group. Adhesion-related readmissions following gynaecological laparoscopy or laparotomy in Scotland: an epidemiological study of 24 046 patients. Hum Reprod 2004; 19(8):1877-85.
3. **Kamini R.** all principles and practice of assisted reproductive technology (ART) volume 1 first edition 2014. ISBN: 978-93-5270-503-0 p: 148-157.
4. **Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français** et de la Conférence Nationale des PU-PH en gynécologie-obstétrique. Sous la direction de Gilles Body, Xavier Deffieux, Philippe Deruelle, Olivier Graesslin, Cyril Huissoud, Didier Riethmuller, Geoffroy Robin 4e édition. 2018, Elsevier Masson SAS ; ISBN : 978-2-294-75406-7 ; e-ISBN : 978-2-294-75540-8. PP : 517-520
5. **Courbière Blandine.** Gynécologie Obstétrique. KB : édition 2019. PP : 459-463.
6. **Orphanet.** Le syndrome de l'X fragile. Juin 2012. <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/XFragile-FRfrPub120.pdf>
7. **Garber and al.** Fragile X syndrome. Eur J Hum Genet 2008 ; 16 : 666-72.
8. **Gene Reviews** : www.genetests.org: FMR1 - related disorders.
9. **OMIN** : www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/.
10. **WWW.orphanet.fr.**
11. **Broekmans FJ. And al.** The antral follicle count : practical recommendations for better standardization. Fertil Steril 2010 ; 94 : 1044-51.
12. **Gougeon A and al.** Regulation of ovarian follicular development in primates : facts and hypotheses. Endocr Rev 1996 ; 17 : 121-55.