DÉFINITION DE CAS DU SYNDROME DE L'X FRAGILE

Déclarer tous les nouveaux patients de moins de 18 ans ayant un diagnostic de syndrome de l'X fragile (SXF) qui respectent les critères suivants :

1) **Critères génétiques :** Garçon ou fille dont les examens de laboratoire confirment un allèle de répétition de la séquence CGG dans la plage de mutation complète (plus de 200 répétitions), y compris le mosaïcisme.

   ET

2) **Critères cliniques,** soit **l'une** des observations suivantes :
   - Retard de développement global, se manifestant sous forme d'impression clinique de retard dans au moins deux domaines du développement, **ou**
   - Déficience intellectuelle légère, modérée ou grave, diagnostiquée au moyen de tests psychologiques standardisés, **ou**
   - Nourrisson asymptomatique, testé en raison d'antécédents familiaux, y compris des cas diagnostiqués pendant la période prénatale.

Critères d'exclusion

Preuves cliniques de retard de développement global ou de déficience intellectuelle, accompagnées d'une confirmation en laboratoire d'allèles de répétition de la séquence CGG dans la plage normale ou de prémutation.