

Le syndrome de Stickler

Arthro-ophtalmopathie héréditaire progressive

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec : les situations de handicap au quotidien](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Stickler. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines données contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

Le syndrome

● Qu'est-ce que le syndrome de Stickler ?

Le syndrome de Stickler, aussi appelé arthro-ophtalmopathie héréditaire progressive, est d'origine génétique et caractérisée par l'association d'anomalies des os et des articulations (anomalies ostéo-articulaires/arthropathie), de troubles de la vue (ophtalmopathie), d'anomalies de la bouche et du visage (anomalies bucco-faciales et parfois séquence de Pierre Robin) auxquels peuvent s'associer une perte d'audition et/ou des anomalies cardiaques.

La sévérité et la nature des manifestations du syndrome sont très variables d'une personne à l'autre. Certaines formes légères ne sont parfois jamais détectées et passent inaperçues alors que les formes sévères sont manifestes dès la naissance.

Ce syndrome porte le nom du médecin qui l'a décrit en 1965 dans une famille américaine.

Il existe plusieurs formes du syndrome de Stickler (6 actuellement), dont les principales sont les syndromes de Stickler de type 1 et de type 2 (voir « *Quelles sont les manifestations du syndrome ?* »).

● Combien de personnes sont atteintes ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

La prévalence du syndrome (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) n'est pas déterminée avec exactitude. L'incidence à la naissance, c'est-à-dire le nombre de nouveau-nés atteints, est estimée à environ 1 pour 7500 naissances par an dans le monde.

● Qui peut être atteint ?

Le syndrome de Stickler touche indifféremment les garçons et les filles quelle que soit leur origine géographique.

● À quoi est-il dû ?

Le syndrome de Stickler est d'origine génétique. Il est dû à la production défectueuse de collagènes (protéines de grande taille disposées sous formes de fibres). Ce constituant principal du tissu de soutien (tissu conjonctif) est présent dans la peau, le cartilage, les muscles, les ligaments, les vaisseaux et dans la plupart des organes. Une vingtaine de types de collagènes différents ont été identifiés. Chaque type a une structure particulière et est localisé dans des organes différents.

Dans le syndrome de Stickler, 3 types de collagène (les collagènes II, IX et XI) sont anormaux. Ils entrent dans la composition du tissu conjonctif des cartilages, de l'humeur vitrée de l'œil, de l'oreille interne et des disques situés entre les vertèbres (disques intervertébraux).

La production de ces types de collagène est défectueuse car les gènes, contenant l'information pour les fabriquer, sont altérés (les gènes sont dits « mutés »).

Les anomalies sont liées à des mutations de 6 gènes *COL2A1*, *COL9A1*, *COL9A2*, *COL11A1*, *COL11A2*, *COL9A3*. La mutation du gène *COL2A1* est la plus fréquente (8 cas sur 10). Elle est responsable des syndromes de Stickler de type 1 (*voir ci-dessous*). La mutation du gène *COL11A1* est retrouvée dans environ 1 cas sur 10 et est associée uniquement au type 2. La mutation du gène *COL11A2* est responsable d'un syndrome de Stickler sans manifestation oculaire. Les mutations des gènes *COL9A1* et *COL9A2* sont très rares (une seule famille chacune) et correspondent respectivement aux types 4 et 5. La mutation du gène *COL9A3* est responsable du syndrome de Stickler de type 6. D'autres gènes pourraient être en cause dans le syndrome mais ils ne sont pas encore identifiés.

● Quelles sont les manifestations du syndrome ?

Dans les syndromes de Stickler de type 1 et 2, les principales manifestations sont des troubles de la vue, des anomalies de la mâchoire et du palais pouvant entraîner d'importantes difficultés alimentaires et respiratoires à la naissance, des troubles de l'audition et des anomalies des os et des articulations (anomalies ostéo-articulaires). Des malformations cardiaques (prolapsus de la valve mitrale) peuvent aussi exister.

Dans la plupart des cas, les atteintes ophtalmologiques, auditives et ostéo-articulaires s'aggravent au cours du temps tandis que les malformations de la face et du palais sont présentes dès la naissance et ne s'aggravent pas. La sévérité des manifestations varie énormément d'une personne à l'autre et également au sein d'une même famille. Chez certaines personnes, les manifestations sont si légères que la maladie n'est jamais diagnostiquée.

Troubles de la vue

- Neuf enfants sur dix ont une **forte myopie** présente dès la naissance mais qui ne s'aggrave pas avec l'âge. La myopie est le plus souvent due à un œil trop long (figure 1), provoquant une mauvaise vision de loin. En revanche, la vision de près est nette. Chez le nourrisson et l'enfant jeune, la myopie est difficile à identifier, mais souvent les enfants ont tendance à rapprocher les objets de leur visage pour les voir correctement.

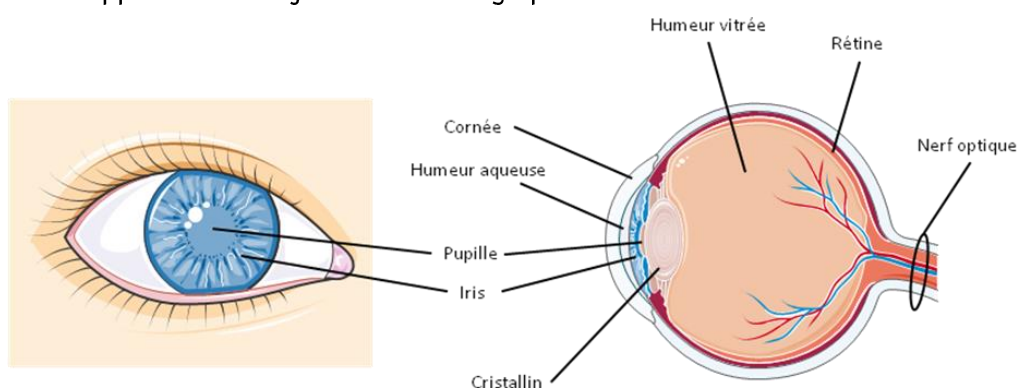


Figure 1 : Schéma de l'œil

L'œil est constitué par le globe oculaire comprenant :

- la partie antérieure avec l'iris, la cornée, l'humeur aqueuse et le cristallin.
- la partie postérieure avec l'humeur vitrée ou vitré et la rétine. Le vitré est un liquide gélatineux transparent, qui remplit la cavité de l'œil. Il permet de maintenir la forme sphérique de l'œil et la rétine en place au fond de l'œil. La rétine est une membrane qui tapisse le fond de l'œil et joue le rôle de pellicule photographique.

Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art

- Certains enfants peuvent également avoir une vision déformée (**astigmatisme**, le plus souvent dû à une atteinte de la cornée et/ou du cristallin) ou un **strabisme** (les deux yeux ne regardent pas dans la même direction).
- Une **cataracte** peut être présente dès la naissance dans les cas les plus sévères. Elle est due à une perte de la transparence de la lentille de l'œil (cristallin) et se manifeste par un voile dans le champ de vision.
- D'autres atteintes oculaires peuvent se produire plus tardivement tels qu'une **atteinte de l'humeur vitrée ou une déchirure et un décollement de la rétine**. Les atteintes de la rétine apparaissent, en général, entre 10 et 30 ans. La dégénérescence de la rétine peut s'associer à celle du vitré, elle est alors appelée **dégénérescence vitréo-rétinienne**. Les déchirures de la rétine peuvent se produire à tout moment dans les deux yeux et provoquer l'infiltration du vitré derrière la rétine qui peut alors se décoller. Cette complication est particulièrement grave car elle peut provoquer la perte totale de la vue (cécité). Cette atteinte se manifeste par des points noirs ou des sortes de fils allongés, des flashes lumineux ou une image en forme de vague dans le champ de vision ou encore une baisse soudaine de la vision. Une prise en charge en urgence est nécessaire (*voir « Quelles sont les modalités de prise en charge des manifestations du syndrome ? »*).
- Par ailleurs, une myopie importante et le décollement de rétine augmentent le risque de **glaucome**. Le glaucome est une détérioration (atrophie) de la tête du nerf qui conduit l'information lumineuse au cerveau (nerf optique) provoquée par une augmentation de la pression à l'intérieur de l'œil (pression intraoculaire ou tension intraoculaire). Cette tension est due à une mauvaise évacuation de l'humeur aqueuse. Le glaucome peut provoquer une douleur diffuse dans l'œil et conduire à la cécité s'il n'est pas traité rapidement (*voir « Quelles sont les modalités de prise en charge des manifestations du syndrome ? »*).

La malvoyance précoce et la cécité peuvent avoir des répercussions importantes sur le développement des enfants et dans leur vie quotidienne (*voir « Quelles situations de handicap découlent des manifestations du syndrome ? »*).

Anomalies de la cavité buccale et du visage

Les anomalies de la cavité buccale et du visage (anomalies bucco-faciales) sont plus ou moins importantes et ne sont pas systématiquement présentes.

- Parfois, le palais est mal formé (figure 2) avec :
 - une luette bifide (fendue par son milieu)
 - une fente palatine incomplète au niveau du palais mou (voile du palais), souvent invisible mais palpable, appelée fente palatine sous-muqueuse car elle est recouverte par la muqueuse qui tapisse normalement l'intérieur de la bouche. Elle n'entraîne pas de communication entre la bouche et la cavité nasale mais peut, dans certains cas, avoir des conséquences importantes sur le langage par des troubles de prononciation.
 - une fente palatine complète responsable d'une communication entre la bouche et la cavité nasale. La fente peut être soit postérieure ou vélopalatine ne concernant que le palais mou, soit totale concernant le palais dur (osseux) et le palais mou plus en arrière.

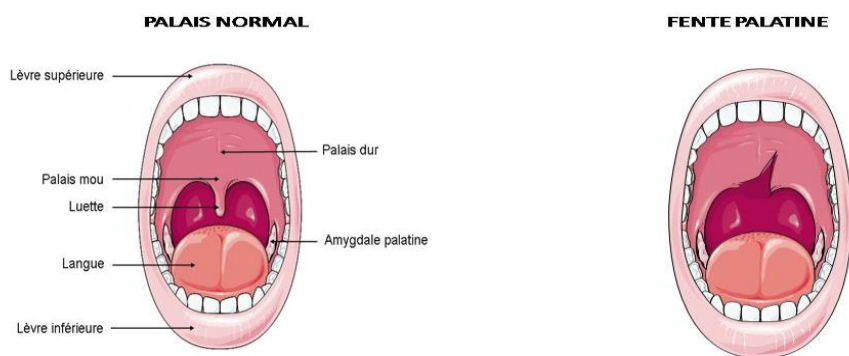


Figure 2

A gauche : le palais forme la paroi supérieure de la cavité de la bouche. Il est constitué de deux parties : le **palais dur et osseux** (les deux tiers avant) et le **voile du palais ou palais mou** constitué principalement de muscles (le tiers arrière). Le palais mou se termine par la luvette, qui pend dans la gorge. Le palais et la luvette jouent un rôle actif lorsqu'on avale pour empêcher un reflux d'aliments vers les choanes (canaux permettant le passage de l'air entre le nez et la gorge).

A droite : schéma représentant une fente palatine.

Source : Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art.

- À la naissance, un enfant sur quatre a une atteinte plus sévère appelée **séquence de Pierre Robin** qui associe trois anomalies : une petite mâchoire inférieure (micrognathisme) avec un menton en retrait (rétrognathisme), une tendance de la langue à chuter dans la gorge (glossoptose), la langue n'est pas malformée, mais sa position et son tonus musculaire sont anormaux et une fente palatine complète ou n'atteignant que le voile du palais : vélopalatine, plus ou moins large et profonde selon les enfants.

Ces anomalies buccales provoquent parfois chez le nourrisson des difficultés pour téter, avaler (troubles de la déglutition) et pour respirer (voir ci-dessous).

- Les enfants atteints de syndrome de Stickler ont parfois un visage plat avec des traits particuliers qui peuvent être reconnus par les personnes connaissant bien le syndrome. La mâchoire inférieure est souvent petite et/ou surtout en retrait par rapport à la mâchoire supérieure (micrognathisme). Le nez est souvent petit et de profil, la racine du nez (partie haute) apparaît aplatie. Les yeux peuvent être gros et légèrement en amande. Ces anomalies s'estompent avec l'âge et vers 10-12 ans, les enfants ont un profil peu différent des enfants de leur âge.

Difficultés respiratoires et troubles de la déglutition

La chute de la langue en arrière, le défaut du tonus des muscles (hypotonie) de la langue, du pharynx (arrière-gorge) et parfois du larynx peuvent entraîner des pauses de la respiration (apnées), une respiration insuffisante (hypopnée), une gêne respiratoire (ronflement, raclement de gorge) surtout lorsque le bébé est couché sur le dos et pendant son sommeil.

Un reflux gastro-œsophagien est fréquent : cette remontée acide de l'estomac dans l'œsophage (tube qui transporte les aliments de la bouche à l'estomac) se manifeste par des remontées de lait après les repas et des renvois acides, sources de brûlures à distance des repas et de pleurs répétés. La présence de la fente palatine provoque souvent le reflux par le nez (régurgitation nasale), encore plus gênant pour le bébé.

Des fausses routes alimentaires (passage des aliments dans les voies respiratoires) sont également susceptibles d'entraîner des infections des bronches et des poumons.

Toutes ces difficultés sont transitoires et diminuent progressivement mais elles peuvent nécessiter une prise en charge particulière dès les premiers mois (voir « Quelles sont les modalités de prise en charge des manifestations du syndrome ? »).

Problèmes ORL et troubles de l'audition

- Les anomalies du palais et de la mâchoire favorisent chez ces enfants les infections des oreilles (otites) et des voies respiratoires hautes (rhinopharyngites, pharyngites).
- Des anomalies de la position des dents sont fréquentes (problèmes d'orthodontie), notamment un chevauchement des dents chez un enfant sur trois qui nécessitent un appareillage adapté.
- Deux enfants sur cinq entendent moins bien les sons graves et les voix chuchotées, comme lorsque l'oreille est bouchée. La perte de l'audition dans le syndrome de Stickler peut avoir plusieurs origines. La première cause est une atteinte de l'oreille moyenne (figure 3). Cette surdité (dite de transmission) est modérée chez l'enfant et est habituellement provoquée par une otite séro-muqueuse (accumulation de liquide derrière le tympan favorisée par la fente palatine et le reflux gastro-œsophagien) : elle régresse lorsque l'otite est traitée. Tous les enfants doivent donc être régulièrement suivis par un ORL avec des audiogrammes réguliers (voir « Le traitement, la prise en charge, la prévention »).

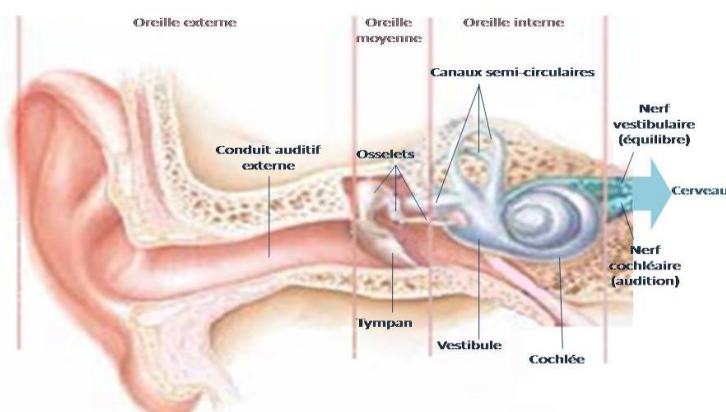


Figure 3 : Représentation schématique de l'oreille, avec le tympan, l'oreille moyenne et l'oreille interne

L'oreille interne contient l'organe de l'audition : la cochlée ou limaçon, qui capte, transforme les sons en signaux électriques et les transmet au cerveau (par le biais de nerfs). La cochlée est un organe creux, rempli d'un liquide (endolymphe) et tapissé de cellules ciliées (recouvertes de « cils »). Lorsqu'une onde sonore arrive dans la cochlée, elle se propage dans l'endolymphe et provoque l'oscillation des cils des cellules ciliées. Ces dernières transforment l'onde reçue en signal électrique jusqu'au cerveau, permettant ainsi la perception des sons.

(http://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=maladie_meniére_pm)

La seconde cause de la surdité est une atteinte de l'oreille interne (surdité de perception), partie la plus profonde de l'oreille.

Plus tard, les infections ORL à répétition combinées aux atteintes de l'oreille interne peuvent provoquer vers 40 ans une surdité sévère voire profonde (plus de réaction aux bruits ou impossibilité de suivre une conversation).

La surdité aura des conséquences différentes selon l'âge de son apparition et sa gravité (voir « Quelles situations de handicap découlent des manifestations du syndrome ? »). Elle fait l'objet d'une prise en charge qui permet de limiter son retentissement sur la vie quotidienne (voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? »).

Anomalies des os et des articulations (ostéo-articulaires)

- Les articulations, en particulier le genou et l'épaule sont trop souples (hyperlaxité), instables et ont tendance à se déboîter (luxation). Lorsque l'enfant grandit, les luxations deviennent moins fréquentes, l'hyperlaxité disparaît, mais les articulations s'enraidissent progressivement (arthropathie) et des douleurs peuvent apparaître surtout à l'adolescence. Des troubles de la marche et des douleurs osseuses sont parfois associées.

Chez l'adulte, après 40 ans, les articulations s'enraidissent, se déforment et peuvent devenir douloureuses lors des mouvements. Ces douleurs sont chroniques et invalidantes.

- Dans le syndrome de Stickler, les anomalies du collagène sont à l'origine d'une arthrose précoce, et dans un cas sur cinq, elle se révèle chez l'adulte jeune. Les traitements (*voir « Le traitement, la prise en charge, la prévention »*) permettent d'éviter cette évolution précoce.
- Toutes les articulations périphériques peuvent être atteintes y compris celles de la colonne vertébrale. Les déformations de la colonne vertébrales sont fréquentes. Elles sont dues à une déformation des vertèbres qui s'aplatissent et s'élargissent (platyspondylie). Par conséquent, mal ajustées les unes par rapport aux autres, elles entraînent une déviation de la colonne vertébrale (scoliose) et le dos peut être voûté (cyphose).
- La taille de l'enfant et de l'adulte est parfois plus petite que la moyenne (retard osseux). Les personnes les plus âgées ont souvent un physique particulier avec des membres (jambes et bras) longs, des doigts longs et fins (arachnodactylie)
- Plus rarement, les genoux prennent une position en X (genu valgum) et les pieds peuvent être plats (platypodie).
- Les atteintes de la hanche sont très fréquentes (maladie de Legg-Perthes-Calvé ou ostéochondrite primitive de la hanche)
- Une autre déformation possible est celle du sternum. Le sternum est un os plat situé en avant du thorax où viennent s'attacher les côtes. Il peut être saillant, « en carène » (pectus carinatum) ou creux, plus ou moins enfoncé dans le thorax (pectus excavatum). Ces déformations posent surtout un problème esthétique ; elles sont exceptionnellement susceptibles de provoquer des complications plus graves (compression du cœur et des poumons avec difficultés respiratoires).

Anomalies cardiaques

Une personne sur deux a une anomalie cardiaque appelée prolapsus de la valve mitrale. Cette anomalie n'est pas spécifique du syndrome de Stickler et peut se retrouver dans d'autres maladies du tissu de soutien (tissu conjonctif).

Le plus souvent, elle ne provoque aucune manifestation (asymptomatique) et est détectée lors d'un contrôle de routine à l'auscultation du cœur (souffle). Parfois, elle se manifeste par une fatigue et un essoufflement à l'effort (dyspnée) et une tachycardie. Le prolapsus de la valve mitrale s'accompagne d'un risque plus élevé d'infection du cœur (endocardite), notamment lors d'une intervention banale, comme une extraction dentaire par exemple. Une prise préventive d'antibiotiques avant toute intervention chirurgicale est alors recommandée.

● Quelle est son évolution ?

Chaque cas est particulier et il est impossible de prévoir individuellement l'évolution précise du syndrome.

Lorsque l'enfant a des anomalies bucco-faciales sévères, une prise en charge précoce et adaptée permet une bonne évolution.

Les troubles digestifs et respiratoires, ainsi que les anomalies physiques s'améliorent au cours des trois premières années de vie et ne posent plus de difficultés par la suite.

Les troubles de la vue débutent dès la naissance avec la myopie et doivent être particulièrement bien surveillés. Souvent à partir de l'adolescence, des déchirures et/ou des décollements de la rétine se produisent. Ils doivent faire l'objet d'une intervention d'urgence qui permet de réparer les lésions et d'éviter la cécité.

Les anomalies osseuses et articulaires progressent toute la vie et elles peuvent à terme entraîner des douleurs, limiter les déplacements et altérer la qualité de vie.

Les problèmes ORL et orthodontiques peuvent persister : ils nécessitent un suivi spécifique, notamment orthophonique au moins jusqu'à l'adolescence.

Dans tous les cas, les personnes atteintes ont une intelligence normale et les anomalies qu'elles ont ne perturbent pas leur développement intellectuel.

● **Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?**

Les anomalies bucco-faciales peuvent entraîner des difficultés alimentaires chez les tout-petits puis des difficultés de langage. Les troubles de la vue, en l'absence d'une prise en charge adaptée (lunettes, rééducation orthoptique...) peuvent entraîner une malvoyance. Les troubles de l'audition peuvent retentir sur le développement du langage. Par la suite, les atteintes ostéo-articulaires et sensorielles peuvent entraîner des douleurs et limiter les activités et déplacements (*voir « Vivre avec »*).

Le handicap résultant du syndrome de Stickler est très variable et dépend de sa sévérité, de ses manifestations et de l'âge. Parfois le syndrome de Stickler peut entraîner une situation de handicap, qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prise en charge particuliers du fait de l'association de plusieurs déficiences survenant en même temps (par exemple en cas d'association d'une malvoyance et d'une surdité). Cette situation est définie, en France, comme étant une situation de handicap rare.

La conséquence de ces déficiences est un handicap qui touche la communication, la socialisation, la locomotion, et qui peut être amélioré par une rééducation fonctionnelle, certains appareillages et certaines aides techniques (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? »*).

Le diagnostic

● **Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Stickler?**

Le diagnostic est évoqué soit à la naissance devant la constatation des malformations faciales soit un peu plus tard si des anomalies oculaires apparaissent ou en raison des manifestations ostéo-articulaires ou de la surdité.

Il peut arriver que le syndrome de Stickler passe inaperçu et ne soit diagnostiqué qu'à l'âge adulte devant les problèmes oculaires.

Le diagnostic génétique, c'est-à-dire la recherche d'une mutation des gènes impliqués dans le syndrome, est théoriquement possible et peut permettre de confirmer le diagnostic. Toutefois seul un petit nombre de laboratoires spécialisés réalise ce diagnostic et le délai d'attente des résultats est souvent long.

Un test génétique négatif ne signifie pas qu'une personne n'a pas le syndrome de Stickler car tous les gènes en cause dans ce syndrome ne sont pas encore identifiés. C'est pourquoi les médecins se fondent surtout sur les manifestations visibles pour établir le diagnostic du syndrome de Stickler : chez le tout jeune enfant, le diagnostic est évoqué devant l'association de l'atteinte du palais et des traits caractéristiques du visage. Un examen ophtalmologique, une évaluation de l'audition et un examen radiographique sont systématiquement demandés et répétés à l'âge d'un an. Souvent l'atteinte osseuse est très discrète voire absente chez l'enfant jeune qui n'a en général qu'un léger retard osseux et parfois des vertèbres plates.

Le diagnostic précoce de la maladie permet une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge, ainsi qu'une information complète du malade et de sa famille quant à l'éducation, l'orientation professionnelle, la vie de tous les jours et les conséquences pour les autres membres de la famille.

● En quoi consistent les tests diagnostiques et les examens complémentaires ?

Examen des yeux :

- évaluation de l'acuité visuelle adaptée en fonction de l'âge (ex : test bébé vision), pour détecter une myopie, un strabisme, un astigmatisme
- examen du fond d'œil pour rechercher une déchirure ou un décollement de la rétine
- mesure de la tension oculaire (avec un tonomètre à air) pour dépister un glaucome
- examen à la lampe à fente pour rechercher une cataracte

Examen de cavité buccale et du visage (fente palatine et séquence de Pierre Robin)

Des difficultés de langage peuvent être le signe d'une fente palatine sous-muqueuse (rarement détectée à la naissance mais plus tardivement après l'acquisition du langage).

Évaluation de l'alimentation et de la respiration par le pédiatre et l'ORL devant une séquence de Pierre Robin ou une fente palatine complète

Examen de l'atteinte auditive

Pour déterminer le degré et le type de surdité (transmission, perception ou mixte), un audiogramme est établi par l'ORL après un test d'audiométrie tonale (limites à partir desquelles la personne n'entend plus les sons). Un autre examen, l'audiométrie vocale évalue le seuil d'intelligibilité.

Ces tests auditifs demandent une participation active et chez l'enfant, ils doivent être pratiqués dans un milieu pédiatrique spécialisé.

Autres examens : oto-émissions acoustiques (OEA) et potentiels évoqués auditifs (PEA).

Examen des articulations et des os

- Radiographies de l'ensemble du squelette,
- Système EOS (nouvelle imagerie ostéo-articulaire 3D basse dose en position debout, notamment pour le diagnostic des scolioses chez les jeunes),
- Scanner, Imagerie par Résonance Magnétique (IRM)
- Évaluation de la mobilité articulaire par le score de Beighton chez l'adolescent ou l'adulte : score supérieur ou égal à 4 chez les personnes atteintes d'hyperlaxité.

Examen du cœur

Echographie cardiaque

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ?

Il existe des syndromes de Pierre Robin isolés, sans les autres manifestations du syndrome de Stickler.

D'autres syndromes comme le syndrome de Wagner, le syndrome de Marshall, la dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire (OSMED) ou le syndrome de Weissenbacher-Zweymuller (SWZ) sont aussi très proches du syndrome de Stickler.

Dans tous les cas, la mise en évidence de l'anomalie génétique à l'origine du syndrome de Stickler et les examens complémentaires permettent d'établir le diagnostic et d'écarter avec certitude les autres maladies.

- **Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

Le syndrome est rarement suspecté avant la naissance. L'échographie peut montrer dans certains cas que le fœtus a une séquence de Pierre Robin.

Le diagnostic anténatal de fente palatine est très difficile en l'absence d'un examen orienté par des antécédents familiaux (notamment position haute de la langue dans la bouche, passage du liquide amniotique de la bouche vers le nez lors de la déglutition analysé en examen doppler). Un hydramnios (excès de liquide amniotique) ou des difficultés pour voir l'estomac du fœtus peuvent témoigner d'un trouble de la déglutition mais qui, là encore n'est pas spécifique du syndrome.

Lorsque l'on connaît l'existence du syndrome de Stickler dans une famille, il est plus facile d'en faire le diagnostic très précocement (dès la naissance) devant des manifestations comme un vitré anormal ou une séquence de Pierre Robin.

Les aspects génétiques

- **Quels sont les risques de transmission du syndrome aux enfants ?**

Le syndrome de Stickler est une maladie génétique due à la mutation de l'un des gènes du collagène : *COL2A1*, *COL11A1*, *COL11A2*, *COL9A1*, *COL9A2* et *COL9A3*

La transmission du syndrome se fait, dans la majorité des cas, selon le **mode autosomique dominant**. Dans 8 cas sur 10 des mutations du gène *COL2A1* (situé sur le chromosome 12) sont responsables du syndrome ; dans 1 cas sur 10, le gène *COL11A1* (situé sur le chromosome 1) ou le gène *COL11A2* (situé sur le chromosome 6) est muté.

En revanche, les mutations des gènes *COL9A1* (situé sur le chromosome 6) et *COL9A2* (situé sur le chromosome 1) sont transmises selon le **mode autosomique récessif**.

Chaque personne possède deux copies de chaque gène (allèles), l'une provenant de son père, l'autre de sa mère.

Le terme « **autosomique** » signifie que le gène en cause dans la maladie n'est pas situé sur un des chromosomes sexuels (les chromosomes X ou Y), mais sur l'un des 22 autres chromosomes, appelés « **autosomes** ». La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille.

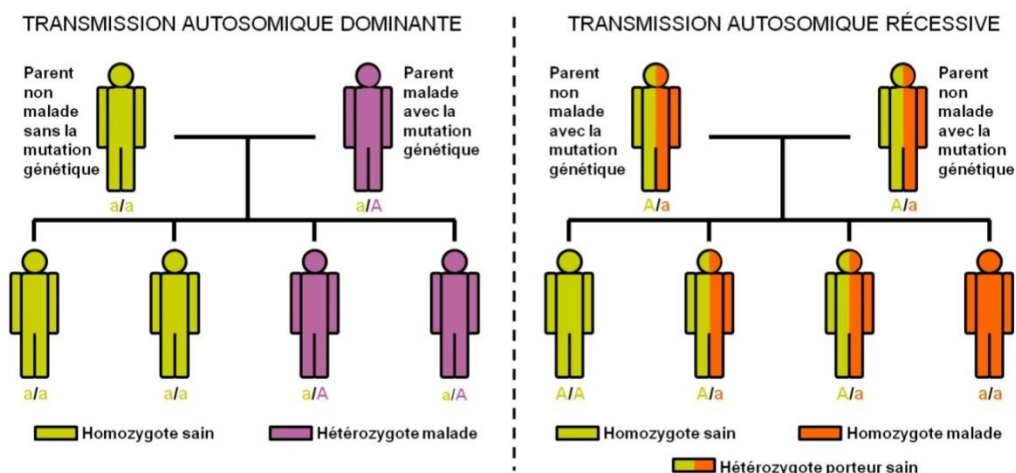


Figure 4 : Illustration des transmissions autosomiques dominante et récessive

Transmission autosomique dominante (schéma à gauche)

Un des parents possède une copie mutée du gène « A » et est atteint de la maladie, tout comme son enfant « A/a ». À chaque grossesse, le risque qu'un enfant d'une personne « A/a » soit malade est de 50 %. Les enfants « a/a » ne sont pas malades et ne peuvent pas transmettre la maladie (ils portent deux copies normales du gène).

Transmission autosomique récessive (schéma à droite)

Les deux parents portent le gène muté (« a »), mais ils ne sont pas malades. L'enfant « a/a » a reçu l'un des deux gènes mutés de son père et l'autre de sa mère : il est atteint de la maladie. À chaque grossesse, le risque qu'un enfant de deux personnes « A/a » soit malade est de 25 %. Les enfants « A/a » ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance. L'enfant « A/A » n'a hérité d'aucun gène muté : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie.

¹ Orphanet

Transmission autosomique dominante

Le terme « **dominant** » signifie qu'il suffit qu'un seul des deux exemplaires du gène soit porteur de la mutation pour que la maladie se manifeste. La personne malade a, à chaque conception, un risque sur deux de transmettre le gène muté à ses enfants.

Il arrive parfois que les parents d'un enfant atteint n'aient pas le syndrome : il s'agit dans ce cas de la survenue accidentelle d'une mutation au cours de la formation de certaines cellules reproductrices de l'un ou l'autre des parents (ovules ou spermatozoïdes) : la mutation est nouvelle dans la famille (**néomutation ou mutation « de novo »**). L'enfant est alors le premier malade identifié dans la famille. Si lui-même a par la suite des enfants, le risque de transmettre la maladie est le même que celui décrit ci-dessus, c'est-à-dire 50 %.

Transmission autosomique récessive

Le terme « **récessif** » signifie que les deux copies du gène doivent être altérées pour que la maladie se manifeste.

Ainsi, les parents d'un enfant atteint du syndrome de Stickler ne sont pas malades eux-mêmes, mais ils sont tous les deux porteurs d'un exemplaire du gène normal et d'un exemplaire muté (hétérozygotes). Seuls les enfants ayant reçu le gène muté à la fois de leur père et de leur mère (homozygotes) sont atteints (voir figure 4).

Lorsque les deux parents sont porteurs de la mutation, le risque qu'ils aient un enfant atteint du syndrome de Stickler est de un sur quatre à chaque grossesse (25 %).

Un adulte atteint de la maladie transmet à tous ses enfants une copie anormale du gène, responsable du syndrome. Mais ses enfants ne seront malades que s'ils ont reçu une autre copie anormale du gène de leur autre parent. Cette situation survient rarement en pratique, sauf en cas de mariage dans la même famille (consanguin).

Les consultations de conseil génétique sont précieuses pour avoir des informations précises pour chaque cas particulier.

● Quels sont les risques pour les autres membres de la famille?

Si un enfant est atteint de la forme autosomique dominante du syndrome de Stickler et que l'un de ses deux parents est aussi atteint, ses frères et sœurs ont une probabilité sur deux d'être également atteints.

Si un enfant est atteint de la forme autosomique récessive, le risque pour chacun des frères et sœurs du malade d'être également atteint du syndrome est de un sur quatre. Mais ils peuvent, également, être porteurs sains de la maladie.

● Peut-on faire un Diagnostic Prénatal (DPN)?

Pour un couple ayant déjà un enfant atteint, il est techniquement possible de réaliser un diagnostic prénatal (DPN) si la mutation responsable de la maladie a été identifiée au préalable.

Pendant la grossesse, en l'absence d'antécédents familiaux, il est quasiment impossible d'établir un diagnostic de syndrome de Stickler car les particularités faciales sont difficiles à apprécier à l'échographie et peuvent être liées à d'autres syndromes (par exemple, si une séquence de Pierre Robin est suspectée sans aucune autre orientation, les causes possibles sont trop nombreuses pour que soit réalisé un diagnostic prénatal...) ; les anomalies ophtalmologiques, auditives et osseuses ne sont pas détectables à cette période.

Le but du DPN est de déterminer, au cours de la grossesse, si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique identifiée, à l'aide d'un prélèvement de cellules, qui n'est pas réalisé directement sur le fœtus, mais sur le placenta (choriocentèse) ou dans le liquide amniotique dans lequel baigne le fœtus (amniocentèse). Ces examens entraînent un risque de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter auparavant en consultation de diagnostic prénatal. Il est très important que les parents qui souhaitent avoir recours au DPN puissent discuter à plusieurs reprises avec une équipe de spécialistes afin de préciser leur demande exacte, de mesurer la gravité de la maladie dans la famille et de les informer sur les avancées de prise en charge de ces malades.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour ce syndrome ?

Il n'existe actuellement pas de traitement permettant de guérir le syndrome de Stickler.

Cependant, il existe des traitements et des aides qui permettent de prendre en charge les manifestations de la maladie (voir « *Quelles sont les autres modalités de prise en charge de ce syndrome* »?) et de prévenir et limiter les situations de handicap (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?* »).

Dans tous les cas, la prise en charge permet d'améliorer la qualité de vie de l'enfant et de l'adulte afin de lui permettre de s'épanouir et d'optimiser ses capacités physiques et intellectuelles.

● Quelles sont les modalités de prise en charge des manifestations du syndrome ?

Traitement des troubles liés à la séquence de Pierre Robin

Faciliter la respiration

Pour les enfants ayant une séquence de Pierre Robin, lorsque la gêne respiratoire n'est pas trop importante, les coucher sur le ventre ou sur le côté peut permettre de diminuer l'obstruction de la gorge et de faciliter la respiration.

Dans un cas sur trois, les difficultés respiratoires sont si importantes qu'il faut apporter d'urgence une assistance respiratoire consistant selon les cas à :

- Apporter de l'oxygène par le nez (lunette ou sonde nasale) ;
- Placer dans la bouche un petit tube aplati et coudé (canule de Guedel) qui permet de maintenir la langue vers l'avant et l'empêche d'obstruer la gorge ;
- Maintenir les voies respiratoires ouvertes de « manière forcée » à l'aide de séance de ventilation non invasive (VNI) où le bébé respire dans un masque relié à de l'air sous pression et de l'oxygène ;
- Insérer un tube qui amène l'oxygène directement dans la trachée (intubation).

Dans certains cas, cette assistance respiratoire doit être maintenue de façon prolongée. Pour assurer la sécurité et le confort de l'enfant, il est alors proposé de réaliser une **trachéotomie** : le chirurgien, fait une petite ouverture au niveau du cou, dans la trachée, afin d'y introduire un tube (canule de trachéotomie) qui assurera le passage de l'air dans les voies aériennes.

Une trachéotomie nécessite des soins quotidiens, une hygiène rigoureuse et de savoir changer la canule lorsqu'elle est sale ou encombrée. Ces soins sont enseignés aux parents pour qu'ils puissent les réaliser eux-mêmes à la maison.

La canule de trachéotomie peut être maintenue aussi longtemps que nécessaire ; après l'âge de deux ans, elle peut en général être bouchée pendant la journée, ce qui permet à l'enfant de parler normalement. Cette intervention est réversible et dès que l'obstruction des voies respiratoires est levée, la canule est enlevée et l'orifice de trachéotomie se referme en général spontanément (il persiste une cicatrice).

D'autres interventions existent et doivent être discutées au cas par cas (labioglossopexie consistant à fixer la partie avant de la langue à la lèvre ou ostéodistraktion mandibulaire consistant à allonger les os de la mâchoire en leur appliquant une traction).

Assurer une alimentation suffisante du nourrisson

L'allaitement au sein est impossible et la maman ne doit pas culpabiliser, ni forcer. En revanche, elle peut, si elle le désire, tirer son lait et le donner au biberon.

Les nourrissons qui ont des difficultés respiratoires ont du mal à prendre leurs biberons et risquent de faire des « fausses routes » (passage accidentel de lait ou de suc digestifs dans les poumons) lors des rots. Épaissir le lait des biberons, utiliser une tétine souple avec une ouverture élargie, bien positionner le bébé pendant le biberon, fractionner la prise du biberon dans la journée, peuvent aider. Si le fait d'épaissir le lait des biberons ne suffit pas ou si le risque de fausses routes est trop important, il peut être préférable de ne plus donner de biberon et d'apporter les aliments directement dans l'estomac (nutrition entérale) :

- soit à l'aide d'une sonde introduite par le nez et qui va dans l'estomac (sonde naso-gastrique).
- soit par une sonde qui délivre les aliments directement dans l'estomac, après une intervention chirurgicale (gastrostomie). Cette intervention apporte un confort à l'enfant et permet de lui donner la quantité d'aliments nécessaire à sa croissance, sans la gêne d'une sonde passant par le nez et la gorge. Même si une gastrostomie est mise en place, il est recommandé de maintenir en parallèle une alimentation normale par petites quantités

(en adaptant tant que possible les textures des aliments pour la faciliter) et/ou de stimuler la succion (à l'aide d'une sucette ou des doigts de l'enfant en même temps que l'on « donne son repas » à l'enfant à travers la sonde afin qu'il associe succion et plaisir dû à un estomac bien rempli). Cela permet non seulement de transmettre à l'enfant le plaisir de manger et de l'habituer à l'alimentation par la bouche mais aussi de préserver sa capacité à parler. En complément, une kinésithérapie spécifique doit être mise en place pour débarrasser le pharynx des sécrétions nasales et buccales.

Réparation du palais

L'intervention chirurgicale pour fermer la fente palatine se fait généralement entre 7 et 12 mois, mais avec la possibilité également d'opérer en deux temps, avec une première intervention vers l'âge de 3 mois. Dans la plupart des cas, une seule opération suffit, mais parfois, notamment si des fissures se produisent après la réparation du palais, plusieurs interventions peuvent être nécessaires. Après l'intervention, les enfants ne pourront plus prendre la tétine ni le biberon pendant environ un mois. Ils seront alimentés à la cuillère ou à la tasse à bec. Il faut aussi éviter qu'ils mettent pouce, doigts ou objet dans la bouche pendant les trois semaines qui suivent l'opération, car les cicatrices sont encore fragiles.

Traitement des otites à répétition

En cas d'otite aiguë, un traitement par des antibiotiques est souvent prescrit. Parfois, il est nécessaire de créer une ouverture du tympan (paracentèse) sous anesthésie, pour évacuer le pus. Pour éviter la récurrence des otites aiguës ou traiter l'otite séreuse quand elle est responsable d'un retentissement sur l'audition, le médecin ORL peut placer un aérateur (en forme de tube ou de yoyo) à travers le tympan pour permettre au liquide de continuer à s'écouler. Le yoyo reste en place 1 à 2 ans et s'élimine le plus souvent spontanément. Les otites à répétition ne se traitent pas en enlevant les végétations adénoïdes car il y a un risque d'accentuer le nasonnement.

Traitement des anomalies oculaires

Traitement du décollement de la rétine

Le décollement ou le repliement de la rétine nécessite en urgence une chirurgie ou un traitement au laser qui vise à replacer la rétine au fond de l'œil.

Il existe plusieurs types de chirurgies qui dépendent du type et de l'ampleur du décollement et de la préférence du malade et du chirurgien : l'anneau scléral (opération la plus commune), la rétinopexie pneumatique, la vitrectomie (pour des décollements plus étendus). Le traitement au laser par photocoagulation peut également être utilisé. Dans la plupart des cas ce traitement contribue à prévenir une baisse de la vue mais ne l'améliore pas.

Traitement du glaucome

La pression intraoculaire élevée peut être contrôlée par des gouttes à mettre dans les yeux (collyre), une ou deux fois par jour, selon les recommandations du spécialiste. Dans des cas plus rares, les personnes auront besoin de laser ou d'une chirurgie.

Traitement de la cataracte

En cas de cataracte, une intervention chirurgicale, la plupart du temps sous anesthésie locale, est conseillée. Elle consiste à remplacer le cristallin devenu opaque par un implant.

Traitement du strabisme et de la myopie

Le strabisme ou la myopie doivent être pris en charge assez tôt par une équipe spécialisée (ophtalmologiste, orthoptiste, opticien) afin de préserver la fonction visuelle. En effet,

jusqu'à l'âge de 8 ans environ, des connexions nerveuses entre l'œil et le cerveau continuent à s'établir pour développer la vision. Un œil qui ne reçoit pas une stimulation normale, du fait de l'une de ces anomalies, ne peut développer une fonction visuelle normale (on dit qu'il devient amblyope). Faire « travailler » l'œil atteint permet de prévenir cette évolution vers l'amblyopie.

Le traitement du strabisme consiste à faire travailler l'œil atteint (dévié) en masquant l'œil indemne (par exemple avec des lunettes dont l'un des verres est noir) pour permettre de développer une vision parallèle des deux yeux (vision binoculaire), nécessaire à une bonne perception de la profondeur et de la distance. Une correction chirurgicale sous anesthésie générale peut être nécessaire pour faire disparaître ou réduire une déviation qui persiste.

Le traitement de la myopie passe par le port de lunettes ou de lentilles de contact.

Traitement des anomalies des os et des articulations

Prévenir les déformations et soulager les douleurs sont les éléments essentiels du traitement. Dans l'enfance une surveillance orthopédique régulière est utile, ainsi que le travail spécifique proprioceptif pour lutter contre l'hyperlaxité.

En cas de déformations de la colonne vertébrale, une prise en charge régulière par un kinésithérapeute est indispensable. Parfois, la déformation est trop importante ou évolue trop rapidement malgré la kinésithérapie : elle peut alors être traitée par le port d'un corset. Ce corset est porté jusqu'à l'arrêt de la croissance et la stabilisation de la déformation, plusieurs heures pendant la journée ou pendant la nuit. En général, le port du corset permet de mener une vie normale (école, sport, etc.). La chirurgie peut être exceptionnellement indiquée.

La pratique des sports violents est à éviter mais une activité sportive régulière non dangereuse comme la natation est vivement conseillée si toutefois les problèmes ORL ne la contre indiquent pas. La prise de poids est également à éviter.

Plus tard à l'âge adulte, la rééducation doit être maintenue. Les traitements varient d'une personne à l'autre et en fonction de la gravité et de la zone d'atteinte articulaire : gestion de la douleur par des médicaments antalgiques ou anti-inflammatoires, séances de réadaptation ou physiothérapie, utilisation d'attelles, parfois des corsets, parfois chirurgie notamment de la hanche jusqu'à la mise en place de prothèse (arthroplastie), vêtements de contention sur mesure, sont souvent nécessaires. La pratique de la natation est bénéfique. Une opération des hanches (butée) est parfois nécessaire lorsque celles-ci se déboîtent trop fréquemment.

Traitement du prolapsus mitral

Le prolapsus de la valve mitrale est le plus souvent asymptomatique et ne nécessite pratiquement jamais de traitement chirurgical dans le syndrome de Stickler. En revanche, il impose un certain nombre de précautions, en raison du risque de développer une endocardite (prolifération de bactéries au niveau de la valve cardiaque) : hygiène dentaire rigoureuse avec visites régulières chez le dentiste, mise en place d'un traitement antibiotique préventif en cas d'intervention chirurgicale programmée.

● Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?

Les enfants, qui ont des troubles visuels importants et des difficultés de langage, se retrouvent dans une situation de handicap qui nécessite une prise en charge particulière. L'installation fréquente de problèmes auditifs aggrave la situation et a des conséquences notamment sur la communication et la vie sociale.

En France, il existe des centres de ressources nationaux qui ont été créés pour les personnes en situation de handicap rare. Ces centres sont constitués d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels spécialisés qui se déplacent sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre de la personne atteinte, de sa famille et des professionnels qui en font la demande. L'objectif premier est de leur apporter une aide directe en les informant, les conseillant, mais aussi de réaliser une évaluation des besoins et de l'ensemble des aptitudes et des déficiences (diagnostic fonctionnel). Le centre recueille les bilans déjà réalisés et oriente vers des bilans complémentaires si nécessaire à proximité du lieu de résidence. Dans le cas d'une personne atteinte du syndrome de Stickler, des évaluations de la vue, de l'audition, des atteintes physiques et de l'état psychologique sont nécessaires ce qui permet d'obtenir une évaluation fonctionnelle des aptitudes, des capacités mais aussi des difficultés de la personne. Les habitudes de vie, les besoins, l'environnement y compris scolaire, les priorités du malade et son fonctionnement social sont également étudiés. Ces bilans vont permettre d'évaluer de façon spécifique le handicap du malade et d'élaborer un projet individualisé adapté pour une meilleure prise en charge. Les protocoles techniques et les rééducations fonctionnelles (accompagnement) propres à compenser le handicap sont également déterminés. L'enfant est ensuite orienté par le centre de ressource national vers les professionnels à même de le prendre en charge près de chez lui.

L'aide visuelle

La détection précoce des troubles visuels et la prise en charge par des équipes spécialisées en orthoptie c'est-à-dire des équipes qui dépistent, rééduquent et réadaptent les troubles de la vision, sont vivement recommandées.

La myopie ou l'astigmatisme peuvent être partiellement ou totalement corrigés par le port de lunettes ou de lentilles. Le port des lunettes peut être mis en place dès l'âge de deux- trois mois dans le cas d'une myopie très importante.

La rééducation visuelle fonctionnelle permet à l'enfant d'apprendre à bien utiliser ses capacités visuelles restantes.

Des aides « basse vision » peuvent être proposées lorsque la vision centrale est atteinte : ce sont par exemple des aides optiques telles que des lunettes grossissantes, des loupes,... ou des aides non optiques : livres et revues à gros caractères, montre parlantes,...

Lorsque le déficit visuel est gênant, la rééducation en Activité de la Vie Journalière (rééducation en AVJ) permet de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé ses difficultés, le rééducateur en AVJ apporte des aides techniques comme par exemple l'aménagement du mobilier. Pour ce faire, il peut utiliser des mises en situation d'activité ou de travail proches de la vie quotidienne, devenant ainsi une sorte d'interface entre la personne et son environnement. Il peut aussi concevoir et réaliser l'appareillage qui facilitera l'accès à l'autonomie de la personne.

Les instructeurs en locomotion permettent, par la rééducation, aux personnes de se déplacer en toute sécurité à l'intérieur comme à l'extérieur. Cette rééducation aide la personne à mieux comprendre son environnement pour mieux s'y orienter.

L'orthophonie

L'orthophonie sera très utile pour aider l'enfant à bien prononcer. En effet, même opéré, le palais n'a pas la longueur et la souplesse d'un palais naturel. De plus, certains enfants peuvent présenter un nasonnement. Dès l'âge de 18 ou 24 mois, les enfants doivent donc être pris en charge par une orthophoniste qui proposera des exercices de souffle pour muscler le pharynx et le voile du palais. Dès 30 mois, une rééducation orthophonique pourra aider à la prévention des troubles de l'émission de sons (phonatoires) et de l'articulation des mots, présents chez près de la moitié des enfants. Pour les enfants traités par labioglossopexie (rattachement de

la langue à la lèvre inférieure), lorsque la langue est libérée, le suivi par un orthophoniste est nécessaire. De plus, l'orthophonie peut aider les parents à mieux prendre en charge l'alimentation de l'enfant à partir de l'âge de 9 mois. Elle peut notamment être utile si l'enfant a subi une gastrostomie lorsqu'il était bébé pour l'aider plus tard, à apprendre les mouvements des mâchoires nécessaires pour manger.

L'aide auditive

Dès que le diagnostic de surdité est posé, un appareillage (audioprothèse) conventionnel est proposé. C'est un dispositif placé derrière l'oreille qui amplifie électroniquement le volume du son. Cependant, si la surdité est profonde et que les personnes n'ont pas suffisamment de bénéfice avec ce type de prothèse pour pouvoir percevoir et comprendre la parole, un implant cochléaire sera proposé. C'est un appareil électronique, dont une partie interne est posée dans l'oreille interne au cours d'une intervention chirurgicale, transmet les informations électriques directement aux fibres nerveuses auditives.

De nombreuses personnes bénéficiant d'un implant cochléaire sont en mesure de comprendre des paroles sans avoir à lire sur les lèvres. Les communications téléphoniques sont aussi possibles. L'implant cochléaire permet ainsi de retrouver une perception auditive, mais il ne remplace pas l'ouïe et nécessite une rééducation auditive importante (suivi orthophonique). Cette intervention précoce permet aux jeunes enfants d'être plus rapidement entourés d'un univers sonore, ce qui facilite aussi, ensuite, leur apprentissage de la parole et améliore leur qualité de vie.

La rééducation

Les séances de **kinésithérapie** et de **physiothérapie** basées sur des exercices proprioceptifs vont permettre de limiter l'hyperlaxité articulaire, de renforcer poignets et chevilles, d'assouplir et de muscler le corps, d'apprendre un bon maintien du corps, etc. Une activité sportive modérée et non dangereuse est nécessaire afin de garder une bonne condition physique tout au long de la vie. L'aide d'un médecin en rééducation fonctionnelle peut être précieuse.

Chez les jeunes enfants, les troubles de la vue gênent souvent le développement. La prise en charge par un **psychomotricien** est très importante. Elle aide l'enfant à bien se situer dans l'espace, à prendre confiance en lui... L'objectif principal est d'aider l'enfant à acquérir un maximum d'autonomie. L'**ergothérapeute** aide à acquérir une meilleure autonomie dans la vie quotidienne en adaptant l'environnement et en utilisant des activités artistiques ou manuelles.

Autre

L'**orthodontie** permet de corriger certains problèmes liés aux anomalies bucco-faciales comme une mauvaise position des mâchoires et/ou des dents.

Les conseils d'une **diététicienne** peuvent s'avérer nécessaire en particulier pour éviter l'excès de poids pouvant aggraver l'**arthrose**.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Il y a plusieurs moments où la famille et la personne atteinte peuvent ressentir le besoin de trouver un soutien psychologique. Pour les parents, l'annonce du diagnostic est un moment douloureux où un profond isolement peut être ressenti. Par ailleurs, les parents vivent dans l'angoisse que les manifestations s'aggravent. Il est également important que le malade puisse exprimer, s'il le souhaite, ses peurs et ses attentes. La maladie d'un enfant peut être également très perturbante pour ses frères et sœurs qui ressentent souvent un mélange de

alousie et de culpabilité : un psychologue pourra aider les parents et les enfants à trouver leur place et à redéfinir leur rôle.

Certains enfants, surtout les plus sévèrement atteints, peuvent garder des souvenirs de leur période d'hospitalisation et le manifester vers l'âge de un à deux ans par un comportement un peu difficile. Si c'est le cas, quelques séances avec un psychologue peuvent être utiles pour leur permettre d'évacuer ces souvenirs. Cependant, ce comportement peut aussi correspondre à une phase normale d'opposition, simplement un peu plus marquée si l'enfant a été surprotégé.

Pour toutes ces raisons, une consultation avec un pédopsychiatre ou un psychologue peut être nécessaire pour aider l'enfant à s'intégrer.

Enfin à l'âge adulte, apparaît le syndrome douloureux d'origine articulaire lié à l'hyperlaxité qui peut parfois prendre beaucoup de place et conduire à des errances diagnostiques (fibromyalgie) et à un syndrome dépressif. Une prise en charge rhumatologique, une rééducation adaptée et un soutien psychologique sont alors nécessaires pour faire la part des choses.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?**

Chez les nourrissons qui ne peuvent avoir une alimentation normale et qui ont des troubles importants de la vue, il est parfois difficile de créer un lien fort avec les parents. Aussi tous les moments, qui permettent d'avoir des contacts physiques, de sentir les odeurs, de parler, de jouer doivent être mis à profit. La présence et la participation des parents même au moment des soins permettent de rassurer l'enfant.

De manière générale, les enfants sont particulièrement sensibles aux infections et il est nécessaire de consulter son médecin lorsque l'enfant est plus encombré ou plus enrhumé que d'habitude pour discuter d'un traitement par antibiotique. Il est particulièrement important de suivre le calendrier vaccinal.

En cas de prise en charge orthopédique, il est indispensable de suivre les instructions du médecin et de bien les respecter, même si le port de certains appareils est inconfortable. L'essentiel est en effet de préserver au mieux les os et les articulations de l'enfant pour qu'il conserve sa mobilité.

● **Comment se faire suivre ou faire suivre son enfant ?**

Une prise en charge pluridisciplinaire (pédiatre, ophtalmologue, rhumatologue, ORL, psychologue...) est indispensable, au mieux dans un centre de référence ou de compétences des maladies osseuses constitutionnelles. Les coordonnées de ces centres sont disponibles sur le site Orphanet (www.orphanet.fr). Des examens réguliers sont nécessaires pour suivre l'enfant et adapter les soins à l'évolution de la maladie. Leur fréquence est fixée par l'équipe médicale : des **examens ophtalmologiques** fréquents sont nécessaires pour déceler toute modification ou détérioration de la rétine. Un suivi rhumatologique régulier permet de suivre les atteintes osseuses et articulaires, Des visites régulières le plus tôt possible, chez le dentiste ou l'orthodontiste et le médecin ORL sont également conseillées, notamment pour la perte d'audition. Ces multiples professionnels travaillent souvent en réseau, au sein de centres pluridisciplinaires : Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) pour les enfants de 0 à 6 ans. Une évaluation par une nouvelle équipe médicale est utile à l'âge adulte.

Il est aussi recommandé de rencontrer un médecin généticien connaissant cette maladie. Ce médecin va pouvoir expliquer aux parents le mode de transmission de la maladie, les risques encourus par les membres de la famille et les options qui s'offrent à eux.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, il est impératif de faire part du diagnostic de syndrome de Stickler à l'équipe soignante et de signaler les éventuels traitements en cours ainsi que les opérations déjà réalisées pour éviter des associations de médicaments incompatibles et d'éventuels surdosages. En cas d'anesthésies programmées, des précautions particulières doivent être envisagées. Les anomalies du palais et les hypoplasies mandibulaires peuvent compliquer l'utilisation du masque ou les intubations. Une cyphose, une scoliose, un pectum excavatum ou carinatum, fréquents dans le syndrome de Stickler, sont aussi des facteurs de risque d'insuffisance respiratoire restrictive. En cas de prolapsus mitral connu, l'utilisation préventive d'antibiotiques permet d'éviter un risque d'endocardite, notamment lors des interventions orthopédiques ou dentaires.

Le carnet de santé, dans lequel sont consignés les événements qui concernent la santé de l'enfant depuis sa naissance, constitue un outil de liaison privilégié entre les professionnels de santé amenés à prendre en charge l'enfant. Le présenter aux services d'urgence est important.

● **Peut-on prévenir ce syndrome ?**

Non, il n'est pas possible de le prévenir.

Vivre avec : les situations de handicap au quotidien

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne?**

La sévérité du handicap est très variable : tous les enfants atteints ne nécessitent pas le même encadrement et devenus adultes, tous n'auront pas les mêmes besoins.

Certains enfants atteints du syndrome nécessitent seulement un suivi de sécurité.

Dans les formes les plus sévères, la prise en charge est lourde pour l'enfant et sa famille : si elles sont nécessaires dans les premières années de la vie, la trachéotomie et la gastrostomie demandent une formation et la présence à domicile d'un des parents.

En cas de difficultés motrices, de déficit auditif et/ou visuel, le suivi kinésithérapeutique, audioprothétique, orthoptique, orthophonique, nécessiteront une souplesse dans l'emploi du temps des parents pour permettre le suivi médical rapproché de l'enfant, son accompagnement aux séances de rééducation dans des centres spécialisés.

De plus, les difficultés à scolariser son enfant ou à le faire garder peuvent avoir des répercussions aussi bien sur la vie quotidienne de la famille (stress, bouleversements des repères, des priorités au sein de la famille,...) que sur la vie professionnelle des parents (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel, cessation d'activité...).

La maladie a donc un impact direct sur le niveau de vie des foyers.

Le soutien de l'entourage (aidants familiaux) est primordial pour rassurer la personne atteinte et l'accompagner le mieux possible. Des périodes de repos pour les aidants doivent être aménagées afin de les soulager.

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie sociale et l'activité sportive ?

Certains enfants peuvent souffrir des aspects parfois particuliers de leur visage et devenus adultes, ils peuvent conserver de très mauvais souvenirs de leur enfance : il est important d'aborder ces difficultés le plus tôt possible afin d'éviter le repli sur soi, les problèmes d'estime de soi...

Au sein de la famille, les parents doivent essayer de se ménager des plages de repos, mêmes brèves. Les frères et sœurs peuvent jouer un rôle important en s'impliquant dans la gestion de la vie quotidienne de l'enfant atteint. La famille au complet en participant au développement de l'enfant permet une consolidation des liens.

Les parents doivent discuter avec l'enseignant de la possibilité pour leur enfant de concilier la pratique sportive et le port de lunettes et/ou d'aides auditives. Les sports comportant des risques de prendre des coups sur la tête doivent être évités en raison des risques de décollement de rétine. Il en est de même pour les activités sportives sollicitant trop les articulations ou de trop longue durée, susceptibles de provoquer fatigue et douleurs articulaires.

Dans certains cas, il ne sera pas possible pour l'enfant de pratiquer les activités sportives telles qu'elles sont proposées dans son établissement scolaire : des solutions de substitutions peuvent être proposées par l'équipe éducative

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?

Les enfants qui n'ont pas de déficit auditif et/ou visuel peuvent suivre une scolarité quasi normale. Elle risque cependant d'être compliquée par les absences résultant des multiples consultations spécialisées souvent loin du domicile, des traitements et des interventions chirurgicales : des structures tels que les Services d'assistance pédagogique à domicile (Sapad) permettent la continuité de la scolarité (voir « [Vivre avec une maladie rare en France –Aides et Prestations](#) »)

Le regard des autres enfants sur la différence physique peut être difficile à accepter surtout à l'adolescence. Ces difficultés sont majorées lorsque le port d'une canule de trachéotomie est nécessaire (voir « *Quelles sont les modalités de prise en charge des manifestations du syndrome ?* »). Toutes les écoles n'acceptent pas un enfant porteur d'une canule de trachéotomie même fermée le jour, d'où la nécessité pour les parents de rechercher la structure adaptée (voir « [Vivre avec une maladie rare en France –Aides et Prestations](#) »).

En cas de déficit visuel, les enseignants doivent être tenus informés des moyens auxiliaires (appareil de lecture, ordinateur adapté, loupes, lunettes,...) dont l'élève est équipé et des conditions nécessaires pour une exploitation maximale de son potentiel visuel (éclairages, contraste, couleurs,...). Le soutien d'Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap –AESH (ex Auxiliaire de Vie Scolaire - AVS) peut s'avérer nécessaire. Lorsque le déficit visuel s'aggrave, il est important d'apprendre un mode de communication non visuel ou tactile (par le toucher) comme l'écriture tactile, la Langue des Signes Tactile (LST), le Braille, et dans ce cas une scolarisation en milieu spécialisé est nécessaire.

En cas de gêne auditive, il est important de tenir les enseignants informés du comportement à adopter et des mesures d'accompagnement nécessaires : placer l'enfant au premier rang, l'aider à manipuler son appareil auditif, utiliser les microphones haute fréquence,... Lorsque le déficit auditif est plus important, les élèves peuvent être scolarisés soit temporairement en milieu spécialisé pour enfants déficients auditifs, soit dans une Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire-ULIS (avec moins d'élèves et un enseignement aménagé pour les enfants malentendants), soit en milieu ordinaire avec l'aide d'un éducateur si besoin. Dans ce dernier cas, le suivi par un professionnel spécialisé est nécessaire. Ces choix nécessitent que les

parents et l'enfant, en âge de comprendre, aient accès à toutes les informations nécessaires pour éclairer leurs décisions.

Par ailleurs, le personnel éducatif doit être informé également des problèmes articulaires, de la fatigue auxquels peuvent être confrontés les enfants pour leur proposer des aménagements du temps et de leur espace de travail.

En France, les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), (voir « [Vivre avec une maladie rare en France –Aides et Prestations](#) »), peuvent bénéficier d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS). Ce projet permet d'aménager le temps passé à l'école, par exemple avec un temps partiel, et d'accompagner les enfants par un Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap –AESH (ex Auxiliaire de Vie Scolaire - AVS).

Du temps supplémentaire peut être accordé pour les examens.

Des informations sur l'intégration en milieu scolaire des enfants atteints de maladie chronique et/ou en situation de handicap sont disponibles sur le site Tous à l'école (www.tousalecole.fr).

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?**

Pour certaines personnes atteintes du syndrome de Stickler, les déficits sont tellement discrets, qu'ils n'entraveront pas leur activité professionnelle.

Pour d'autres, des aménagements du poste de travail seront nécessaires suite aux déficiences visuelles et/ou auditives, aux difficultés motrices, à la fatigue.

Il est également possible de faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) permettant d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi ou une orientation vers une entreprise adaptée ou un service d'aide par le travail (voir « [Vivre avec une maladie rare en France –Aides et Prestations](#) »).

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion sociale et professionnelle des adultes handicapés. D'autres prennent en charge l'adaptation des postes de travail en accord avec le médecin du travail. Ces adaptations sont réalisées par des ergonomes. L'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH), pour le secteur privé, et le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP), pour le secteur public, sont des organismes spécialisés qui ont pour but d'aider les personnes handicapées et leurs employeurs à réussir leur insertion dans la vie professionnelle.

● ● ● **En savoir plus**

● **Où en est la recherche ?**

Les projets de recherche visent à identifier les autres gènes impliqués dans le syndrome de Stickler et à comprendre les liens entre les anomalies génétiques et les manifestations de la maladie qui peuvent être très différentes d'un malade à un autre. La recherche de nouveaux traitements pour le décollement de la rétine est également en cours.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au **01 56 53 81 36** (appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France ?

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent bien la législation et les droits.

En France, les personnes, enfants ou adultes, atteintes du syndrome de Stickler peuvent bénéficier de certaines prestations sociales, sous certaines conditions. Le financement des soins et des frais médicaux peut être pris en charge à 100 % (exonération du ticket modérateur) par l'Assurance maladie, au titre des Affections de Longue Durée (ALD).

En pratique, c'est le médecin traitant ou le médecin du centre de référence qui effectue cette demande de prise en charge (protocole de soins) auprès du médecin conseil de la caisse d'Assurance Maladie. Ce dernier peut donner son accord pour une partie ou la totalité des soins. C'est aussi lui qui fixe la durée du protocole de soins. Au terme de cette durée, c'est le médecin traitant qui peut demander un renouvellement.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap : demande de prestations (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule), demande relative au travail, aides financières... Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises.

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Le forfait surdité peut être alloué aux personnes ayant une perte égale ou supérieure à 70 décibels. Le forfait cécité est alloué aux personnes dont la vision centrale ne dépasse pas 1/20ème.

L'un des parents peut prétendre à une Allocation journalière de présence parentale (AJPP) si le médecin traitant juge que sa présence auprès de l'enfant est indispensable.

Une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité est égal ou supérieur à 80% de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. Les problèmes articulaires à l'âge adulte peuvent aussi faire l'objet de déclaration à la MDPH pour l'obtention de la carte de stationnement ou de la station debout pénible. De même des aides peuvent être demandées à l'occasion d'actes chirurgicaux (mise en place de prothèse ou invalidité temporaire).

Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France –Aides et Prestations](#) », qui compile toutes les informations disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle, etc.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36 (appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

Ce document a été réalisé par :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Bérénice DORAY

Service de Génétique. Centre de compétence de la Réunion / Centres de Références Anomalies du développement et syndromes malformatifs. Site de Saint Denis. Hôpital Félix Guyon
CHU La Réunion. Saint Denis. La Réunion

Docteur Martine Le Merrer

Service de génétique médicale. Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles.
AP-HP Hôpital Necker Enfants Malades. Paris

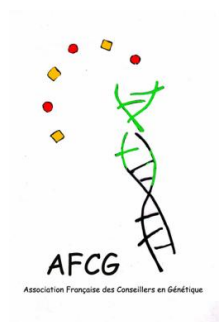
Association Câlin Volé



CRESAM – Centre national de REssources pour Enfants et Adultes Sourdaveugles et Sourds Malvoyants



Association Française des Conseillers en Génétique



Première édition : février 2016