

Le syndrome de Stickler

Arthro-ophtalmopathie héréditaire progressive

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares.

Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

Le syndrome de Stickler en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : Le syndrome de Stickler est une maladie génétique rare du tissu conjonctif caractérisée par **l'association de manifestations oculaires** (myopie, cataracte, décollement de rétine, vitréo-rétinopathie héréditaire), **d'anomalies oro-faciales** avec parfois une **séquence de Pierre Robin plus ou moins complète**, **d'atteintes ostéo-articulaires**, d'une **surdité de sévérité variable**.
- **Épidémiologie** : La prévalence de la maladie n'est pas connue avec exactitude. L'incidence à la naissance est estimée entre 1/7 500 à 1/9 000.
- **Clinique** : Le syndrome de Stickler se caractérise par une combinaison variable de manifestations. Les anomalies oculaires peuvent inclure une **forte myopie**, un **strabisme**, une **cataracte juvénile**, un **astigmatisme**, une **dégénérescence vitréo ou chorio rétinienne**, un **décollement de rétine**, un **glaucome**. Les **anomalies oro-faciales de sévérité variable** ne sont pas systématiquement présentes : **lucette bifide**, **fente palatine (isolée ou faisant partie d'une séquence de Pierre Robin)**, **hypoplasie malaire**, **microrétrognathie**. Les **anomalies osseuses comprennent une dysplasie spondylo épiphysaire**, une **scoliose** et une **cyphose** ainsi que **des épiphyses souvent volumineuses**, une **atteinte de la hanche**, une **arthrose précoce** secondaire à une **hyperlaxité infantile**. Une **surdité (perception et/ou transmission)** concerne 40 % des personnes. Une **atteinte cardiaque** (prolapsus de la valve mitrale) peut exister.
- **Étiologie** : Le syndrome de Stickler de type 1 est dû à des mutations du gène *COL2A1*, le syndrome de type 2 à des mutations du gène *COL11A1* et le syndrome de type 3 à des mutations du gène *COL11A2*. La **transmission du syndrome se fait en général selon un mode autosomique dominant**. Une **forme autosomique récessive associée à des mutations des gènes COL9A1 et COL9A2 a également été rapportée**.
- **Prise en charge et pronostic** : La **prise en charge doit être multidisciplinaire** et l'expression clinique étant très variable, le traitement dépend des anomalies associées. Des **gestes chirurgicaux (trachéotomie, reconstruction du palais, correction d'une malocclusion,...)** ainsi qu'une **alimentation entérale (gastrostomie ou sonde nasogastrique)** peuvent être nécessaires dans les premiers mois de vie en cas d'anomalies oro-faciales avec séquence de Pierre Robin. La **prise en charge orthophonique est primordiale**. Un **suivi ophtalmologique** régulier corrige de façon précoce myopie, astigmatisme et strabisme, et permet de détecter un décollement de rétine nécessitant une prise en charge urgente. Un **suivi ORL régulier** permet de détecter un déficit auditif et de proposer un appareillage auditif ou un implant cochléaire.
Le pronostic varie en fonction de la sévérité des manifestations. En cas d'anomalies oro-faciales, une **prise en charge précoce permet une évolution favorable des troubles respiratoires et de la déglutition**. Les troubles de la vue en particulier la myopie et le décollement de rétine s'ils sont surveillés et traités précocement n'impactent pas sur les capacités visuelles. Les **anomalies ostéo-articulaires progressent et peuvent entraîner de douleurs, limiter la mobilité et altérer la qualité de vie**. Une **prise en charge par la kinésithérapie et l'ergothérapie est nécessaire**.

Le handicap au cours du syndrome de Stickler

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

- **Quelles situations de handicap découlent des manifestations du syndrome ?**

Le handicap résultant du syndrome de Stickler est très variable et dépend de l'âge, de ses manifestations et de sa sévérité.

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 les déplacements** (voir « Vivre avec »).

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 ? »).

- **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 ont un handicap qui nécessite une prise en charge particulière. L'installation fréquente de problèmes auditifs aggrave la situation et a des **conséquences 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 examens complémentaires si nécessaire à proximité du lieu de résidence. 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 de la personne et son fonctionnement social sont également étudiés. Ces bilans vont permettre d'évaluer de façon spécifique le handicap et d'élaborer un projet individualisé adapté pour une meilleure prise en charge. Les protocoles techniques et les rééducations fonctionnelles (accompagnement) spécifiques 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, réduquent 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, les déplacements en toute sécurité à l'intérieur comme à l'extérieur. Cette rééducation aide la personne à mieux comprendre son environnement pour mieux s'orienter.

L'orthophonie

L'orthophonie aide l'enfant à bien prononcer. En effet, opéré ou non, 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, l'orthophoniste proposera des exercices de souffle pour muscler le pharynx et le voile du palais. Dès 30 mois, une **rééducation orthophonique préviendra les 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 en particulier si l'enfant a eu 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, un **implant cochléaire** sera proposé. Cet appareil électronique implanté 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 (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** reposants sur des **exercices proprioceptifs et de renforcement musculaire** 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. Le **port de vêtements spécifiques de contention** peut aider à soulager les douleurs chroniques liées à l'hyperlaxité articulaire et à l'arthrose. Le suivi par un médecin en rééducation fonctionnelle peut être précieux.

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** complète cette prise en charge 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 soins dentaires seront réalisés avec précaution en cas d'atteinte cardiaque.

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

- « **Vivre avec** » : les situations de handicap au quotidien

Quelles sont les conséquences du syndrome 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 un simple 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 de l'un des parents.

En cas de difficultés locomotrices, 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 et proches-aidants) est primordial pour rassurer la personne atteinte et l'accompagner le mieux possible. Des périodes de repos et de répit pour les aidants doivent être aménagées afin de les soulager.

Quelles sont les conséquences du syndrome sur la vie sociale et l'activité sportive ?

Certains enfants et adultes peuvent souffrir des aspects particuliers de leur visage : il est important d'aborder ces **difficultés socio-esthétiques** le plus tôt possible afin d'éviter le repli sur soi, les problèmes d'image et d'estime de soi...

Au sein de la famille, les parents doivent essayer de se ménager des plages de repos et de répit 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. **Le risque de décollement de rétine contre-indique tout sport de contact violent** (risque de prendre des coups sur la tête). 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.....

Les douleurs chroniques liées à l'hyperlaxité articulaire peuvent nécessiter une hygiène de vie adaptée (exercice physique régulier, rééducation proprioceptive et port de vêtement spécifiques de contention, choix d'un sport adapté, relaxation).

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 doivent 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. Les absences résultant des multiples consultations spécialisées, les traitements et les interventions chirurgicales peuvent compliquer la scolarité : des structures telles 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 également informé 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 du syndrome 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 locomotrices, aux douleurs musculo-squelettiques, 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.

1. *Syndrome de Stickler*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, novembre 2008. Dr Martine Le Merrer, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=824&Disease

2. *Le syndrome de Stickler*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, février 2015. Avec la collaboration de : Pr 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 - Dr 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

www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeDeStickler_FR_fr_PUB_ORPHA828.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, avril 2016

