

Recommandations de prise en charge

Des soins de routine continus par une équipe multidisciplinaire sont recommandés pour les enfants et adultes atteints du syndrome de Kleefstra qui ont des problèmes de comportement et des troubles moteurs importants. Des soins neurologiques et psychiatriques spécialisés ainsi que des thérapies comportementales, de la parole et du langage, de la kinésithérapie, de l'orientation vers des programmes d'éducation précoce, des programmes d'éducation spécialisée puis de formation professionnelle adaptée peuvent être proposés. Les interventions utilisées dans le traitement des troubles du spectre autistique, comme les thérapies comportementales, peuvent être bénéfiques. Les troubles de l'humeur et de l'anxiété légers à modérés peuvent répondre à des interventions telles que l'augmentation de l'activité. D'autres thérapies alternatives telles que la musicothérapie, l'équithérapie et l'hydrothérapie (thérapie par l'eau) peuvent s'avérer utiles. Il est important d'accéder rapidement à une prise en charge professionnelle, car cela peut contribuer à réduire l'ampleur d'une éventuelle régression. Il est essentiel de rechercher un traitement précoce en cas de troubles du sommeil et/ou de maladie psychotique à l'adolescence et au début de l'âge adulte, car cela peut coïncider avec un déclin soudain du fonctionnement. La régression peut également faire suite à une maladie physiologique ou à une dépression grave.

Médicaments

Des doses normales à élevées d'antipsychotiques atypiques semblent être les plus efficaces pour les épisodes maniaques et psychotiques chez les Caucasiens atteints du syndrome de Kleefstra. Les personnes d'autres ethnies sont bien traitées avec un dosage normal. Les médicaments atypiques provoquent moins d'effets secondaires et sont bien tolérés par les personnes atteintes du syndrome de Kleefstra. Une étude portant sur 24 personnes atteintes du syndrome de Kleefstra a observé que le meilleur effet était donné par l'olanzapine et dans certains cas par l'aripiprazole. Les professionnels doivent être attentifs à la possibilité de réactions paradoxales à un traitement médicamenteux couramment utilisé pour les maladies psychiatriques. Cela signifie que le médicament a l'effet inverse de l'effet recherché. Cela se produit fréquemment chez les patients dont le cerveau est vulnérable, comme ceux qui ont une déficience intellectuelle, notamment lorsque des benzodiazépines sont prescrites à visée calmante, bien que ce ne soit pas toujours le cas.

« En tant que parent d'un enfant atteint du syndrome de Kleefstra, l'une de mes plus grandes craintes est l'avenir, après avoir lu des articles sur ce syndrome et les problèmes psychiatriques qui peuvent l'accompagner. Il existe un large spectre du syndrome de Kleefstra, tant sur le plan moteur que cognitif et en ce qui concerne les complications médicales/psychiatriques. Aucun d'entre nous ne peut prédire si nos enfants seront affectés par l'une des conséquences évoquées dans ce triptyque, mais nous pouvons nous éduquer et nous responsabiliser en étant préparés ».

Dr Miranda Coberman, co-auteur de l'ouvrage de *Unique*, « Guide Syndrome de Kleefstra et santé mentale », (à partir duquel ce triptyque a été élaboré). Ce guide résume les caractéristiques médicales et psychologiques/psychiatriques possibles observées chez les enfants et les adultes atteints du syndrome de Kleefstra. Il a été élaborée afin d'aider à informer les parents et les personnes qui s'occupent des enfants, des difficultés que peuvent rencontrer les personnes atteintes du syndrome de Kleefstra. Les difficultés psychologiques/psychiatriques sont fréquentes chez ces personnes. Il est important que les soignants et les professionnels de la santé soient conscients des difficultés que ces personnes peuvent rencontrer pour les aider dans les situations quotidiennes et pour planifier à l'avance les services à contacter en cas d'urgence.

Pour tout soutien et contact avec d'autres familles concernées :



Valentin APAC

52, la Butte Églantine 95610 ÉRAGNY - FRANCE

Tél. : +33 (0) 1 30 37 90 97

contact@valentin-apac.org / www.valentin-apac.org



Rare Chromosome Disorder Support Group,

The Stables, Station Road West,
Oxted, Surrey. RH8 9EE. UK.

Tél. : +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org / www.rarechromo.org

Site et forum pour ceux touchés par le syndrome Kleefstra :
www.kleefstrasynndrome.org

Ce dépliant d'information ne remplace pas un avis médical personnel. Les familles doivent consulter un clinicien médicalement qualifié pour toutes les questions relatives au diagnostic, à la prise en charge et à la génétique. Les informations sur les variations génétiques évoluent très rapidement et les informations continues dans ce dépliant sont considérées comme les meilleures disponibles au moment de la publication, certaines données pouvant changer ultérieurement. Unique fait de son mieux pour se tenir au courant de l'évolution des informations et mettre à jour, si besoin, ses guides déjà parus. Ce dépliant est une adaptation du livret plus complet de *Unique* sur le syndrome de Kleefstra et du guide "syndrome de Kleefstra et santé mentale".

La version française traduite par Valentin APAC et l'ERN ITHACA a été relue et validée par le Pr Sylvie Odent du CHU de Rennes/CRMR Anomalies du développement de l'ouest CLAD-Ouest.

Copyright © Unique 2019, 2024



Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Syndrome de Kleefstra

rarechromo.org

Qu'est-ce que le syndrome de Kleefstra ?

Le syndrome de Kleefstra est une pathologie génétique rare causée par la délétion d'un segment d'ADN du chromosome 9 (bande 9q34.3) contenant le gène *EHMT1*, où une altération du gène par une mutation (appelée variant) ou un autre remaniement chromosomique.

Le gène *EHMT1* joue un rôle essentiel dans le développement neurologique (développement du cerveau et du système nerveux), de sorte que des modifications dans sa fonction peuvent entraîner des troubles neurologiques et physiques, ainsi que des difficultés comportementales et des troubles psychiatriques.

Les enfants et les adultes atteints du syndrome de Kleefstra ont un large spectre de troubles médicaux et mentaux ainsi qu'une déficience intellectuelle (DI) allant de légère à sévère. Le degré de DI n'est pas directement lié aux autres affections, mais elles peuvent jouer un rôle sur celle-ci.

Les symptômes peuvent évoluer avec le temps et l'arrivée de la puberté peut déclencher des problèmes émotionnels et psychiatriques ainsi qu'une régression des compétences acquises.

Caractéristiques communes

- Retard de développement ;
- Trouble du spectre autistique (TSA) ou autre ;
- Trouble du neurodéveloppement ;
- Déficience intellectuelle ou trouble de l'apprentissage ;
- Retard ou absence de langage ;
- Particularités faciales (par exemple synophris (sourcils qui se rejoignent) ;
- Microcéphalie (petite tête).

Problèmes médicaux éventuels

- Problèmes cardiaques ;
- Crises d'épilepsie et malformations du cerveau ;
- Reflux gastro-œsophagien (RGO) ;
- Infections des voies respiratoires et reflux par aspiration ;
- Constipation ;
- Hypotonie (faible tonus musculaire) ;
- Hyperlaxité (articulations trop souples) ;
- Oreilles : déficience auditive et/ou otites ;
- Yeux : hypermétropie et/ou strabisme ;
- Problèmes rénaux-urinaires ;
- Organes génitaux petits ou immatures ;
- Hernies ;
- Température excessive (glandes sudoripares peu réactives).

Symptômes comportementaux

Les enfants atteints du syndrome de Kleefstra sont souvent signalés comme ayant un caractère et un tempérament joyeux et satisfaits. Ils ont également été identifiés comme ayant d'autres comportements qui peuvent avoir un impact sur la vie quotidienne, tels que ceux décrits brièvement ci-dessous. Il ne s'agit pas d'une liste exhaustive et toutes les personnes atteintes du syndrome de Kleefstra n'ont pas l'un ou l'autre de ces comportements, mais la plupart en présentent quelques-uns et il est important que les soignants comprennent qu'ils peuvent se produire.

- **Troubles du sommeil** Les troubles du sommeil les plus courants sont les difficultés à s'endormir et les réveils fréquents pendant la nuit.
- **Comportement d'automutilation** Différentes formes d'automutilation peuvent survenir et varier avec l'âge, comme se frapper la tête ou se gratter.
- **Apathie et catatonie** Une perte générale d'intérêt et/ou d'enthousiasme (apathie), et une absence de réaction (catatonie) ont été signalées.
- **Comportement impulsif** Certains enfants et adultes ont tendance à agir sans réfléchir ou sans tenir compte des conséquences de leurs actes.
- **Explosions agressives/émotionnelles** Les accès de colère peuvent survenir lorsqu'une personne a du mal à contrôler ses émotions et peuvent être associés à de la nervosité ou du stress.
- **Mouvements stéréotypés** Certains enfants et adultes ont des mouvements répétitifs tels que le balancement du corps ou le battement des mains.
- **Comportements chaotiques** Certaines personnes ont été décrites comme ayant un comportement confus et désorganisé.

Les changements de comportement doivent faire l'objet d'un bilan afin de rechercher des causes sous-jacentes. Les causes possibles sont nombreuses et peuvent aller de plaintes physiques (comme la douleur, le reflux ou la constipation) à un trouble psychologique/psychiatrique. D'autres causes pourraient être liées au stress ou aux frustrations associées à des difficultés de compréhension et/ou de communication. Certains comportements peuvent également être liés à des étapes communes du développement, comme les crises de colère à l'âge mental de 2-3 ans.

Conditions psychiatriques/psychologiques

En plus de leurs difficultés intellectuelles et de langage, les enfants et les adultes atteints du syndrome de Kleefstra ont généralement une forme de trouble du neurodéveloppement ou un état psychologique, comme ceux décrits brièvement ci-dessous. Encore une fois, il ne s'agit pas d'une liste exhaustive et toutes les personnes atteintes du syndrome de Kleefstra n'ont pas l'un ou l'autre de ces comportements, mais la plupart en ont quelques-uns et il est important que les personnes qui s'occupent d'eux comprennent qu'ils peuvent se produire.

- **Troubles du spectre autistique TSA** Les TSA sont un groupe de troubles neurodéveloppementaux complexes présentant des symptômes similaires, notamment des comportements répétitifs et des difficultés de communication et d'interaction sociale.
- **Troubles anxieux** incluant l'anxiété généralisée et des phobies spécifiques.
- **Dépression majeure** Périodes prolongées pendant lesquelles on se sent excessivement déprimé.
- **Psychose** Les symptômes psychotiques varient. Les personnes dont le niveau d'activité quotidienne est élevé, peuvent avoir des hallucinations (voir/entendre/sentir/goûter/ressentir des choses qui n'existent pas), des délires (croire que des choses sont réelles alors qu'elles ne le sont pas), une confusion/des pensées perturbées et un manque de conscience de soi. Les personnes dont le niveau d'activité quotidienne est faible ont souvent une désorganisation et des altérations de la sensibilité normale. Dans la plupart des épisodes psychotiques, on observe des problèmes de sommeil (avec des changements de rythme jour/nuit), une perte de motivation, une apathie et un retrait social.
- **Les troubles obsessionnels compulsifs** Pensées obsessionnelles et comportements compulsifs.
- **Manie ou hypomanie (une forme plus légère de manie)** Périodes prolongées d'humeur d'excitation et d'énergie accrue. Elle est souvent accompagnée de symptômes psychotiques.
- **Troubles déficitaires de l'attention avec hyperactivité TDAH** Les personnes atteintes de TDAH ont des troubles de l'attention, d'hyperactivité et d'impulsivité.

Lorsqu'un trouble psychiatrique est diagnostiqué par un professionnel, il convient de suivre les traitements habituels. Alors que les enfants et les adultes bénéficient déjà d'interventions de psychologues et de thérapeutes, il arrive qu'un trouble psychiatrique soit grave et doive être traité par des médicaments.