

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de Kleefstra

Hôpital Robert DEBRE

*Centre de référence pour les anomalies du développement et
les syndromes malformatifs*

Filière de Santé AnDDI-Rares

Synthèse à destination du médecin traitant

Septembre 2021

Coordonnateurs : Dr Laurence PERRIN-SABOURIN
Pr Alain VERLOES

Le syndrome de Kleefstra (SK) est une maladie génétique rare liée dans 50% des cas à une délétion de l'extrémité du bras long du chromosome 9 (délétion 9q34) incluant le gène EHMT1 (Euchromatin Histon Methyl transferase 1) et, dans 50%, des cas à une mutation ponctuelle de ce gène. Il associe habituellement une dysmorphie faciale caractéristique, une déficience intellectuelle (DI) et des malformations variées. Sa prévalence est estimée à 1/120000.

La déficience intellectuelle est de degré très variable selon les patients. La majorité d'entre eux ont une DI modérée à sévère mais certains ont une déficience légère ou un QI total dans la norme basse. Bien que la plupart des patients ait une atteinte sévère du langage oral, la compréhension du langage est relativement préservée, rendant l'utilisation des méthodes de communication facilitée non verbales possible. Ce syndrome peut parfois se compliquer de malformations (cardiaques, rénales, génitales, etc.), d'infections respiratoires sévères, d'épilepsie, de troubles psychiatriques et d'un état apathique voir catatonique après la puberté.

Le diagnostic peut être évoqué par le médecin traitant ou le pédiatre devant des particularités morphologiques évocatrices et un retard de développement psychomoteur. Ce diagnostic est toutefois difficile à porter cliniquement dans la petite enfance. Le suivi des patients atteints de syndrome de Kleefstra est multidisciplinaire. Il doit être adapté à chaque patient car les atteintes sont multisystémiques et variables selon les patients.

Les troubles neurodéveloppementaux nécessitent un suivi régulier et l'organisation d'une prise en charge médico-éducative et socio-éducative, dont les grandes lignes ne sont pas distinctes de celles préconisées pour les autres formes de déficience intellectuelle :

- Préconisation d'un suivi en CAMSP ou en SESSAD ;
- Rééducation orthophonique et séances de psychomotricité ;
- Orientation vers la MDPH pour la mise en place des aides sociales ;
- Orientation médico-éducative et l'obtention d'AVS, etc.

Un bilan malformatif systématique doit être effectué au diagnostic. La prise en charge somatique est adaptée aux malformations dépistées initialement (cardiaques, neurologiques, etc.) et réévaluée annuellement pour la prévention des complications

secondaires. En effet, le tableau clinique peut être évolutif, justifiant une surveillance spécialisée tout au long de la vie.

Le suivi des enfants atteints de syndrome de Kleefstra doit se faire annuellement au niveau d'un centre de référence ou de compétence disposant de l'ensemble des spécialités nécessaires à une prise en charge multidisciplinaire. Chez le sujet adulte, ce suivi peut être réduit à une consultation tous les 3 à 5 ans en fonction des besoins. Le pédiatre ou le médecin traitant assure le suivi habituel en relation avec l'un des centres de référence ou de compétence « *Anomalies du développement et syndromes malformatifs* » (CLAD) de la filière Maladies Rares AnDDI-Rares ou « *Déficiences intellectuelles de causes rares* » de la filière Maladies Rares DéfiScience en fonction de l'accès sur le territoire.

Le pédiatre ou le médecin traitant ont un rôle essentiel dans l'enfance dans :

- La surveillance du développement psychomoteur et l'aide à l'organisation de la prise en charge éducative, rééducative et sociale ;
- La coordination du suivi multidisciplinaire et la détection précoce des complications tardives ;
- Le soutien psychologique aux familles au moment de l'annonce diagnostique et au cours du suivi de la maladie.

Informations utiles :

- Site Web de la filière de santé AnDDI-Rares : <http://www.anddi-rares.org>
- Site Web de la filière de santé DéfiScience : <http://www.defiscience.fr>
- Kleefstra syndrome France: <http://www.kleefstrasyndrome.fr>
- Association francophone du syndrome de Kleefstra (AFSK) : <http://www.kleefstra-asso-asfk.fr>
- Alliances maladies rares : <http://www.alliance-maladies-rares.org/>
- Fédération d'associations françaises de représentation et de défense des intérêts des personnes handicapées mentales et de leurs familles UNAPEI : <http://www.unapei.org/>