



## **Le syndrome de Stickler**

### **Information pour les patients et leur famille**

**Le syndrome de Stickler** est un désordre génétique affectant le collagène dans certaines parties du corps. Le collagène est une composante importante du tissu conjonctif contenu, par exemple, dans les os, la peau et le cartilage. Le syndrome de Stickler est transmis de façon autosomique dominante. Cela signifie qu'il se manifeste autant chez l'homme que chez la femme (autosomique) et que l'enfant développe nécessairement le syndrome si le gène est transmis par le parent affecté (dominant). Le syndrome de Stickler est également un désordre progressif, de sorte que les symptômes peuvent devenir plus sévères avec l'âge.

Il s'agit d'un trouble essentiellement caractérisé par des problèmes de vision, d'articulations et d'audition. Toutefois, une personne ayant le syndrome de Stickler peut avoir une vie longue, heureuse et saine - c'est un syndrome, pas une maladie!

**Le diagnostic du syndrome de Stickler** peut être fait de deux façons. La première méthode est le diagnostic clinique utilisant les critères publiés par les Instituts Nationaux de la Santé en 2005. Un diagnostic est posé après examen de l'histoire médicale et des antécédents familiaux du patient ainsi qu'un bilan médical complet. Les critères diagnostiques sont basés sur l'évaluation en 12 points des anomalies dans les systèmes suivants: vision, audition, osseux/articulaire, orofacial, ainsi que l'étude des antécédents familiaux et des données génétiques. Un résultat de 5 ou plus indique que le patient a un syndrome de Stickler. Les critères détaillés sont disponibles à l'adresse suivante <http://sticklers.org/>. Le syndrome de Stickler peut également être diagnostiqué par dépistage génétique. Les symptômes du syndrome de Stickler sont provoqués par des changements ou des mutations dans certains gènes. Les principaux gènes affectés sont COL2A1, COL11A1 ou COL11A2. Un test génétique négatif ne signifie pas qu'une personne n'a pas le syndrome de Stickler. Un individu peut avoir une mutation dans un gène qui n'a pas été encore identifié. Au moins 3 mutations causant le syndrome de Stickler restent encore à découvrir.

**La prévalence du syndrome de Stickler** est estimée à 1 sur 7500, mais le Stickler est souvent mal diagnostiqué ou pas diagnostiqué du tout. Lorsqu'un parent a le syndrome de Stickler, il a 1 chance sur 2 de transmettre le gène affecté à son enfant, et ce à chaque grossesse. Contrairement à d'autres maladies héréditaires, une personne ne sera pas « porteuse » du gène affecté sans développer le syndrome, si le gène est transmis, l'affection se développera. Parfois une personne peut avoir une mutation spontanée qui cause le syndrome de Stickler sans qu'aucun de ses 2 parents ne soit affecté.

#### **Les symptômes :**

Yeux/vision

-Myopie

-Détachement de la rétine (la rétine se détache de la paroi arrière de l'œil entraînant la perte partielle ou totale de la vision)

- Cataractes (opacification du cristallin de l'œil)
- Astigmatisme (déformation de la cornée ou du cristallin)
- Dégénération vitréorétinienne (le vitré de l'œil se liquéfie et se détache de la rétine)
- Strabisme (les yeux se déplacent indépendamment l'un de l'autre)
- Glaucome (pression intraoculaire élevée)

#### Oreilles/audition

- Baisse d'audition dans l'oreille interne
- Otite moyenne (infections fréquentes de l'oreille)

#### Os/articulations

- Douleurs articulaires/articulations larges
- Arthrose (maladie dégénérative des articulations)
- Hyperlaxité (élasticité excessive des articulations)
- Genu valgum* (genou cagneux)
- Scoliose (courbure de la colonne vertébrale)
- Legg-Perthes* (maladie dégénérative de la hanche)

#### Orofacial

- Joues et nez plats (plus apparent chez les enfants en bas âge)
- Petite mâchoire inférieure
- Anomalies du palais/voies respiratoires obstruées
- Luvette bifide (lucette divisée)
- Orthodontie
- Séquence de Pierre-Robin (petite mâchoire inférieure, fissure palatine, mauvais positionnement de la langue susceptible d'entraîner une obstruction des voies respiratoires)

**Les personnes ayant le syndrome de Stickler** peuvent développer plusieurs des symptômes énumérés ci-dessus ou seulement quelques uns. Les membres affectés d'une même famille ne présentent pas nécessairement les mêmes symptômes. Beaucoup de symptômes peuvent être si subtils qu'ils resteront non diagnostiqués ou n'auront pas besoin d'être traités.

**Les traitements du syndrome de Stickler** consistent à améliorer ou à corriger les symptômes. Par exemple, les lunettes ou les lentilles cornéennes corrigent la vision et des examens fréquents de la rétine doivent être faits pour déceler toute modification ou détérioration. Une chirurgie au laser préventive peut être faite pour aider la rétine à demeurer en place. Les individus ayant le syndrome de Stickler devraient subir un test d'audition et peuvent avoir besoin d'appareils auditifs. Pour les troubles osseux et articulaires, on recommande une consultation en rhumatologie comprenant un examen aux rayons X. Les traitements varient, soit attelles ou supports, gestion de la douleur par des médicaments anti-inflammatoires, réadaptation ou physiothérapie. Les enfants ayant un syndrome de Stickler et/ou une séquence de Pierre-Robin devront probablement s'alimenter de façon particulière, subir une chirurgie au palais et/ou à la mâchoire et être suivis en orthodontie et/ou en orthophonie.

**Si vous pensez que vous avez le syndrome de Stickler**, demandez à votre médecin une consultation en génétique. Le conseiller passera en revue vos symptômes et reconstruira votre histoire familiale avec vous.

**Si vous savez que vous avez le syndrome de Stickler**, apportez de l'information sur le syndrome à chacun de vos médecins spécialistes. Soyez sûrs que les médecins sont intéressés à en apprendre plus

sur votre condition médicale. Soyez conscient que chacun de vos enfants a 1 chance sur 2 de naître avec le syndrome de Stickler et soyez préparé par une consultation en génétique prénatale. Informez les enseignants sur la condition de votre enfant et soyez bon juge pour votre enfant. Envisagez des modifications aux cours d'éducation physique si votre enfant en a besoin. Faites des choix judicieux d'activités physiques ou de sports pour votre enfant et vous en tenant compte des troubles articulaires et des risques pour la vision. **Parlez avec votre médecin.**

**Le syndrome de Stickler** n'a aucun effet sur l'espérance de vie ou la santé mentale. Comme mentionné ci-dessus, il s'agit d'un syndrome, pas d'une maladie - les personnes atteintes peuvent vivre heureuses et en bonne santé. Cependant, les symptômes doivent être surveillés de près et traités au besoin. Le syndrome de Stickler est la cause la plus fréquente de décollement de la rétine chez les enfants, il est donc très important de faire examiner fréquemment votre enfant par un ophtalmologiste. Aussi, comme pour tout autre problème de santé majeur, tous les membres de la famille sont touchés qu'ils aient ou non le syndrome, par conséquent, le conjoint ainsi que les frères et sœurs doivent eux aussi être bien informés.

### **Ressources et références**

-Stickler Syndrome Clinical Characteristics and Diagnostic Criteria, American Journal of Medical Genetics, 138A: 199-207, Wiley-Liss Inc., 2005.

-Stickler Syndrome, Francomano, Wilkin, Liberfarb, Management of Genetic Syndromes, 2nd edition, Wiley-Liss Inc., 2005.

-[www.sticklers.org](http://www.sticklers.org) présente de l'information récente sur le syndrome et la conférence annuelle. Il offre aussi des DVDs d'information pour les gens atteints du syndrome, une brochure pour les médecins et une présentation sur diapositives.

**Cette brochure a été préparée par le SIP (Stickler Involved People). La mission du SIP, une organisation à but non lucratif, est d'informer et d'aider les gens affectés par le syndrome de Stickler.**

[www.sticklers.org](http://www.sticklers.org)

