

MALAN SYNDROME

PROFESSIONAL GUIDE

QU'EST-CE QUE LE SYNDROME DE MALAN?

Le syndrome de Malan est une maladie génétique rare, identifiée en 2010. Il est le résultat d'une modification impliquant le gène NFIX sur le chromosome 19.

PEUT-ON LE GUÉRIR?

Il n'existe actuellement aucun remède pour cette maladie. Toutefois, un diagnostic permet de suivre et de traiter de manière appropriée les symptômes associés.

CARACTÉRISTIQUES COURANTS

- Caractéristiques du visage : front haut et proéminent, fentes palpébrales obliques, visage long avec un menton proéminent
- Grande taille de la tête (macrocéphalie) et/ou grande taille pour l'âge
- Âge osseux avancé
- Stature mince
- Malformation de la paroi thoracique (pectus carinatum/excavatum)
- Handicap intellectuel
- Faible tonus musculaire (hypotonie)
- Déficience visuelle

CARACTÉRISTIQUES MOINS COURANTS

- Épilepsie
- Anomalies cardiovasculaires
- Déviation de la colonne vertébrale
- Déficience auditive

GESTION

Neurologie: EEG (mesure de l'activité électrique du cerveau) si l'on suspecte des crises d'épilepsie ; IRM pour identifier toute malformation du cerveau ou hydrocéphalie

Pédiatrie: visites annuelles pour surveiller la croissance et le développement ; la constipation est fréquente et peut nécessiter une prise en charge médicale ; vérification de la courbure de la colonne vertébrale

Pédiatrie développementale: gestion des questions de développement et de comportement

Cardiologie: échocardiogrammes de routine (tous les 1 à 3 ans selon la recommandation du médecin)

Ophtalmologie/Neuro-ophtalmologie: évaluation régulière de la vision ; dépistage de déficience visuelle corticale

Optométrie de basse vision: évaluation de la vision fonctionnelle

Audiologie: évaluations régulières de l'ouïe

Génétique clinique: recommandations pour les tests génétiques, les conseils médicaux et la coordination des soins

Conseil génétique: explication des tests génétiques et de leurs résultats, informations sur le risque de récurrence et soutien émotionnel

Endocrinologie: évaluation des niveaux d'hormones

Orthopédie/rééducation: évaluation et traitement des anomalies des os, des muscles et des articulations/pieds

Neuropsychologie: évaluation visant à identifier le soutien pédagogique et l'enseignement les plus appropriés pour l'enfant

Soins dentaires et orthodontiques

Orthophonie-logopédie

Physiothérapie et ergothérapie

Aide à la vision: évaluation de l'orientation et de la mobilité

Thérapie comportementale/conseil psychologique

HÉRÉDITÉ/RÉCURRENCE

Le syndrome de Malan est une transmission autosomique dominante. Une copie du gène NFIX est modifiée et l'autre non. Il survient généralement de manière spontanée (de novo) chez la personne atteinte, avec un faible risque de récurrence lors des grossesses ultérieures. Cependant, il est possible que certains ovules de la mère ou certains spermatozoïdes du père soient porteurs de la modification du gène NFIX (mosaïque(s) germinale(s)). Dans ce cas, le risque de récurrence est plus élevé (1 à 2 %). Le risque qu'un individu atteint du syndrome de Malan le transmette à chacun de ses enfants est de 50 %.

PRÉOCCUPATIONS MÉDICALES

- **Faible tonus musculaire (hypotonie):** a majorité des personnes atteintes du syndrome de Malan souffrent d'hypotonie en bas âge. Cela peut entraîner un retard dans l'atteinte des premières étapes, comme se retourner, s'asseoir et marcher. L'hypersalivation est fréquente. Les enfants peuvent avoir des difficultés à s'alimenter (mastiquer et avaler).
- **Âge osseux avancé:** Pendant l'enfance, l'âge osseux est souvent avancé par rapport à l'âge chronologique.
- **Déficiência visuelle:** La majorité des personnes atteintes de ce syndrome (>75 %) souffre de problèmes de vision qui peuvent inclure un amincissement du nerf à l'arrière de l'œil (atrophie ou hypoplasie du nerf optique), un défaut d'alignement des yeux (strabisme), une mauvaise perception de la profondeur, une perte du champ visuel et une déficiencia visuelle corticale. Le port de lunettes est souvent nécessaire. Certains enfants peuvent avoir besoin d'une intervention chirurgicale pour corriger un défaut d'alignement des yeux.
- **Déficiência auditive:** Une perte auditive survient chez certaines personnes atteintes du syndrome de Malan. Les deux types de perte auditive sont la surdité de conduction et la surdité de perception. La surdité de conduction peut résulter d'une infection de l'oreille (très fréquente chez les jeunes enfants) avec des résidus de liquide dans l'oreille moyenne. La surdité de conduction peut être temporaire ou permanente. La surdité de perception est souvent permanente et résulte d'anomalies de l'oreille interne ou du nerf auditif. Certaines personnes peuvent avoir besoin de prothèses auditives.
- **Épilepsie:** Environ 25 à 30 % des personnes atteintes du syndrome de Malan souffrent d'épilepsie.
- **Courbure de la colonne vertébrale:** Les personnes atteintes du syndrome de Malan peuvent être affectées par une scoliose (courbure latérale de la colonne vertébrale), une cyphose (convexité extérieure) et/ou une lordose (convexité intérieure). Pendant l'enfance, la colonne vertébrale doit être surveillée chaque année. Un appareil orthopédique peut être nécessaire ou, dans les cas graves, une intervention chirurgicale peut s'avérer indispensable.
- **Anomalies cardiovasculaires:** Des anomalies cardiovasculaires ont été observées chez un petit nombre de personnes atteintes du syndrome de Malan. Il s'agit notamment d'anomalies valvulaires et de dilatation de l'aorte ou de l'artère pulmonaire. Les patients atteints de cette dernière peuvent être à risque de dissection artérielle et doivent être suivis de près.
- **Problèmes dentaires:** Les personnes atteintes du syndrome de Malan ont généralement une mâchoire étroite avec une voûte palatine prononcée. Cela peut entraîner un chevauchement dentaire.

POUR PLUS D'INFORMATIONS:

Visitez notre site web à l'adresse suivante:

malansyndrome.org

ou courrier électronique: info@malansyndrome.org

PROBLÈMES DE CROISSANCE ET DE DÉVELOPPEMENT

- **Croissance:** Le syndrome de Malan se caractérise généralement par une grande taille et une stature mince. La taille postnatale et la taille de la tête sont souvent supérieures de 2 écarts types à la moyenne (ou supérieures au 98^e percentile) pour l'âge. Les adultes ont généralement une taille moyenne et une grosse tête persistante (macrocéphalie). Certains individus peuvent avoir une insuffisance pondérale malgré une alimentation normale.
- **Motricité globale:** Un certain degré de retard développemental est présent chez pratiquement tous les individus atteints du syndrome de Malan. Ce retard est souvent significatif en ce qui concerne l'acquisition de la motricité globale, comme les positions assise et debout et la marche. Ces retards sont aggravés par un faible tonus musculaire et une souplesse excessive des articulations. Des problèmes de vision peuvent également contribuer à ces retards en raison de déficits dans les champs visuels inférieurs et/ou dans la perception de la profondeur. La plupart des enfants sont capables de marcher dès l'âge de 4 ans, mais certains peuvent avoir besoin de plus de temps.
- **Motricité fine:** Les personnes atteintes du syndrome de Malan présentent des retards d'acquisition des habiletés de motricité fine. Il s'agit notamment de l'utilisation de la pince pouce index pour ramasser des objets, se nourrir et écrire. Ces retards de motricité fine sont exacerbés par un faible tonus musculaire.
- **Élocution:** Les retards dans les habiletés de communication au niveau du langage expressif et réceptif sont fréquents. Chez certaines personnes, la parole peut être minimale et il peut être nécessaire d'avoir recours à d'autres formes de communication, comme le langage des signes ou des outils d'aide à la communication.
- **Apprentissage:** Les difficultés d'apprentissage varient en gravité, de bénignes à graves. Les enfants bénéficient d'une intervention précoce et d'un soutien pédagogique. Le soutien nécessaire varie en fonction de l'ampleur de la déficiencia cognitive de l'enfant. Certains enfants reçoivent un enseignement traditionnel avec un soutien, tandis que d'autres bénéficient d'un enseignement spécialisé pour répondre à leurs besoins. Un soutien et une supervision continus sont généralement nécessaires à l'âge adulte.
- **Comportement:** La plupart des personnes atteintes du syndrome de Malan sont amicales et faciles à vivre. Néanmoins, les problèmes de comportement sont fréquents. L'anxiété et les traits de caractère autistiques, ainsi que les tendances agressives, les crises de colère et les comportements d'autodestruction ont été décrits.