



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)

Centre de Référence Maladies Rares « Anomalies du développement et syndromes malformatifs avec ou sans Déficience Intellectuelle de causes Rares »

Site constitutif Strasbourg & Amiens

Filières AnDDI-Rares & DéfiScience

Synthèse à destination du médecin traitant

Novembre 2022

Coordonnateurs : Dr Elise SCHAEFER et Dr Gilles MORIN

Résumé sur le syndrome de Wiedemann-Steiner (WSS)

Le WSS est un syndrome rare lié à des anomalies du gène *KMT2A*. Le WSS touche indifféremment les filles et les garçons. Il se caractérise par l'association d'un trouble du neurodéveloppement de sévérité variable, à des particularités morphologiques, une hypertrichose et un retard de croissance. D'autres signes peuvent être associés : neurologiques (microcéphalie, troubles du comportement, épilepsie), gastroentérologiques (difficultés alimentaires, constipation, reflux gastro-œsophagien), ophtalmologiques (ptosis, troubles de la réfraction, strabisme), squelettiques (bloc vertébral cervical), dentaires (avance d'éruption dentaire).

Diagnostic

Le diagnostic peut être évoqué cliniquement devant l'association d'un retard de développement moteur ou cognitif à des signes évocateurs tels que des particularités morphologiques faciales, une pilosité excessive (notamment au niveau des coudes) et/ou un retard de croissance. Cependant, en raison des diagnostics différentiels, le diagnostic clinique doit impérativement être confirmé par la mise en évidence d'un variant pathogène du gène *KMT2A*.

Prise en charge

Il n'existe pas de traitement curatif spécifique pour le WSS. Toutefois, la prise en charge médicale et paramédicale multidisciplinaire est primordiale. Celle-ci sera adaptée à chaque patient, fondée sur des interventions précoces, globales et coordonnées. Les interventions proposées associent en général psychomotricité, kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie, soutien psychologique. Ces interventions globales visent à favoriser le développement neurologique de l'enfant puis de l'adulte, ainsi que l'acquisition de comportements adaptés dans plusieurs domaines (sensoriel, moteur, communication et langage, interactions sociales, émotions et comportements).

Une prise en charge médicale multidisciplinaire est nécessaire à tous les âges de la vie avec recours, selon les besoins des patients, à différents spécialistes.

La surveillance est principalement axée sur le développement psychomoteur et la recherche de comorbidités : troubles du comportement invalidants, épilepsie, anomalie de la croissance staturo-pondérale, signes gastro-entérologiques (difficultés alimentaires, reflux gastro-œsophagien (RGO), constipation, occlusion), atteintes ophtalmologiques et dépistage d'une anomalie cardiaque, rénale ou squelettique (fusion vertébrale C1-C2).

Conseil génétique

Chez les patients atteints d'un WSS, le variant causal survient habituellement de façon accidentelle (*de novo*), ce qui signifie que les parents n'en sont pas porteurs. Ainsi, pour les parents d'un enfant atteint de WSS, la probabilité de donner naissance à un second enfant atteint de cette maladie est faible, estimé à environ 1% (lié à un risque de mosaïque germinale). Un diagnostic prénatal peut être proposé aux couples ayant déjà un enfant atteint de WSS, même dans ce cas de faible risque de récurrence.

Certains patients atteints de WSS peuvent eux-mêmes avoir des enfants. Dans ce cas, leur probabilité d'avoir un enfant atteint est de 50% (transmission autosomique dominante), quel que soit le sexe de l'enfant à naître. Ainsi, un diagnostic prénatal ou préimplantatoire peut être proposé si le couple le souhaite.

Rôle du médecin traitant

- Orienter le patient en cas de suspicion diagnostique vers un service de génétique clinique, idéalement au sein d'un Centre de Référence ou de Compétence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs ou Déficiences Intellectuelles de causes rares, pour établir et confirmer le diagnostic ;
- Veiller à ce que le suivi du patient soit effectué par une équipe multidisciplinaire connaissant les spécificités du WSS et selon les recommandations du PNDS ;
- Assurer la surveillance des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes ;
- Assurer le suivi habituellement recommandé chez tous les patients (enfants ou adultes) : croissance staturo-pondérale, vaccinations, dépistages systématiques, prise en charge des affections intercurrentes, etc. ;
- Soutenir la famille au moment de l'annonce diagnostique et accompagnement dans leurs démarches administratives auprès de la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM) (demande d'Allocation Longue Durée (ALD)) et de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) notamment.

Information et contacts utiles

- Site de la Filière de santé AnDDI-Rares : <http://www.anddi-raises.org> ;
- Site de la Filière de santé DéfiScience : <http://www.defiscience.org/> ;
- Site Orphanet : <https://www.orpha.net> ;
- Fédération française d'associations de représentation et de défense des intérêts des personnes handicapées mentales et de leurs familles UNAPEI : <http://www.unapei.org/> ;
- Fondation maladies rares : 96, rue Didot 75014 Paris, Tél. : 01.58.14.22.81, Site internet : <http://www.fondation-maladiesrares.org> ;
 - Forum Maladies Rares Info Services : <https://forums.maladiesraresinfo.org/> ;
- Alliance Maladies Rares : <https://alliance-maladies-rares.org/> ;
- WSS Foundation : www.wssfoundation.org. ;
- Réseaux sociaux : Groupes Facebook :
 - Syndrome Wiedemann-Steiner France ;
 - « Wiedemann-Steiner Syndrome Parent Support Group » : accessible uniquement aux personnes présentant un WSS et à leurs familles ;
 - « Wiedemann-Steiner Syndrome : Info for Families, friends and Professionals » : accessible aux familles et aux professionnels concernés par le suivi de patients présentant un WSS.