



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome d’Au-Kline

**Centre de Référence « Anomalies du développement et syndromes
malformatifs » de Besançon (CLAD-Est)**

Filière AnDDI-Rares

Centre de Compétence « Déficiences intellectuelles de causes rares »

Filière DéfiScience

Coordonnateurs : Dr Michaela Rendek et Pr Juliette Piard

Mai 2026

Synthèse à destination du médecin traitant

I. Introduction

Le syndrome d'Au-Kline (AKS) est une maladie génétique rare, de transmission autosomique dominante, due à une altération du gène *HNRNPK*. Son incidence n'est pas connue à ce jour. Un peu plus de 75 patients ont été décrits dans la littérature. Tous les cas rapportés jusqu'à présent sont survenus *de novo*, c'est-à-dire de manière accidentelle (la variation n'est identifiée chez aucun des deux parents).

II. Caractéristiques du syndrome et confirmation diagnostique

L'AKS est suspecté devant l'association (Choufani *et al.*, 2022):

- d'une hypotonie,
- d'un retard global de développement psychomoteur ou d'un trouble du développement intellectuel (TDI) et
- de particularités morphologiques, caractérisées par la présence d'au moins 4 des 6 signes suivants :
 - fentes palpébrales allongées,
 - ptosis,
 - orbites peu profondes,
 - langue plicaturée,
 - nez large avec ensellure nasale large et ailes du nez épaisses,
 - commissures des lèvres tombantes (arc de Cupidon en forme de M).

Le phénotype est variable d'un individu à l'autre.

Les autres signes cliniques évocateurs peuvent inclure :

- une craniosténose (typiquement, atteinte des sutures sagittale et métopique ; bourrelet métopique fréquent) ;
- une anomalie du palais (fente palatine, palais ogival, lèvre bifide, ...) ;
- des malformations cardiaques congénitales (CIA, CIV, bicuspidie aortique, autres malformations plus complexes) ;
- des anomalies génito-urinaires (hydronéphrose, cryptorchidie, ...) ;
- des anomalies squelettiques (défauts de segmentation vertébrale, scoliose, dysplasie congénitale de hanche, ...).

Le diagnostic de certitude repose sur l'examen génétique et la mise en évidence d'une variation pathogène ou probablement pathogène du gène *HNRNPK*.

III. Prise en charge

A ce jour, il n'existe pas de traitement curatif pour l'AKS. La prise en charge doit être globale et pluridisciplinaire. Elle peut être coordonnée par un généticien ou un pédiatre d'un centre de référence (CRMR) ou de compétence (CCMR) maladies rares en lien avec le médecin traitant.

Le traitement est symptomatique et vise à limiter les complications de la maladie par des soins et des approches médicamenteuses, rééducatives et chirurgicales appropriées avec un accompagnement de l'enfant et de sa famille tout au long de la vie. Il s'adapte à chaque patient. Les professionnels impliqués peuvent comprendre des médecins spécialistes (cardiologue, chirurgien maxillo-facial, chirurgien orthopédiste, dentiste, endocrinologue, gastroentérologue, néphrologue, neurochirurgien, neurologue, ophtalmologue, ORL, orthodontiste, psychiatre, urologue) et des professionnels de rééducation (ergothérapeute, kinésithérapeute, neuropsychologue, orthophoniste, orthoptiste, psychomotricien) en fonction des besoins spécifiques de chaque patient.

Les recommandations générales concernant le suivi des patients pour chaque tranche d'âge sont les suivantes :

- suivi biannuel dans les trois premières années de vie,
- suivi annuel dans l'enfance et jusqu'à l'âge adulte,
- suivi espacé à l'âge adulte, avec une consultation tous les 3 à 5 ans, en fonction des besoins. Les adultes devront bénéficier d'un suivi médicosocial et d'un conseil génétique adapté en cas de projet parental.

IV. Rôle du médecin traitant / généraliste

Le rôle du médecin traitant / généraliste consiste à :

- orienter le patient vers un CRMR ou un CCMR et assurer la coordination de la prise en charge multidisciplinaire ;
- soutenir la famille lors de l'annonce diagnostique de la maladie ;
- faire le lien avec les professionnels de rééducation (ergothérapeute, kinésithérapeute, neuropsychologue, orthophoniste, orthoptiste, psychomotricien) ;
- s'assurer d'une bonne adaptation de la scolarité en fonction des besoins du patient et du renouvellement des PAI ;
- s'assurer de la mise à jour des prescriptions et demandes d'aides sociales : Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH), Affection de Longue Durée (ALD) ;
- surveiller la croissance staturo-pondérale, le développement psychomoteur, l'apparition de la puberté et traiter les complications éventuelles (notamment cardiaques, génito-urinaires et squelettiques).

V. Information et contacts utiles

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter :

- le site orphanet : <http://www.orpha.net> ;
- le site GeneReviews : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK24676/> ;
- le site de l'association internationale des familles de patients :
<https://www.hnrnp.org/> ;
- le site de la filière de santé AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/> ;
- le site de la filière de santé DéfiScience : <https://defiscience.fr/filiere> ;
- le site Maladies Rares Info Services : <https://www.maladiesraresinfo.org> ;
- les sites de ressources collaboratives et participatives européennes : GenIDA (<https://genida.unistra.fr>) et human disease gene (<https://humandiseasegenes.nl/>).
- le site de ressources collaboratives et participatives internationales : Simons Searchlight [Simons Searchlight | HNRNPK-Related Syndrome](#).