

## El síndrome de Stickler

### Arto-oftalmopatía hereditaria progresiva

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

#### Breve descripción del síndrome de Stickler

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de Stickler es una enfermedad genética rara del tejido conjuntivo caracterizada por la **asociación de manifestaciones oculares** (miopía, cataratas, desprendimiento de retina, vitreorretinopatía hereditaria), **anomalías orofaciales** a veces con formas más o menos completas de **secuencia de Pierre Robin**, **afectaciones osteoarticulares**, **sordera de gravedad variable**.
- **Epidemiología:** La prevalencia de la enfermedad no se conoce con exactitud. Se ha estimado que la incidencia al nacimiento es de 1/7.500 a 1/9.000.
- **Clínica:** El síndrome de Stickler se caracteriza por una combinación variable de manifestaciones. Las anomalías oculares pueden incluir una **fuerte miopía**, **estrabismo**, **cataratas juveniles**, **astigmatismo**, **degeneración vítrea o coriorretiniana**, **desprendimiento de retina**, **glaucoma**. Las **anomalías orofaciales de gravedad variable** no están sistemáticamente presentes: **úvula bífida**, **paladar hendido (aislado o formando parte de una secuencia de Pierre Robin)**, **hipoplasia malar**, **microrretrognatia**. Las **anomalías óseas** comprenden **displasia espondiloepifisaria**, **escoliosis y cifosis**, así como **epífisis a menudo largas**, **afectación de la cadera**, **artrosis precoz** secundaria a una **hiperlaxitud infantil**. La **sordera (de percepción y/o transmisión)** concierne al 40% de los afectados. Se puede producir una **afectación cardíaca** (prolapso de la válvula mitral).
- **Etiología:** El síndrome de Stickler de tipo 1 se debe a mutaciones en el gen *COL2A1*, el síndrome de tipo 2 a mutaciones en el gen *COL11A1* y el síndrome de tipo 3 a mutaciones en el gen *COL11A2*. **La transmisión del síndrome en general sigue un modo de herencia autosómico dominante. También se ha descrito una forma autosómica recesiva asociada a mutaciones en los genes *COL9A1* y *COL9A2*.**
- **Manejo y pronóstico:** El **manejo debe ser multidisciplinar** y, siendo la expresión clínica tan variable, el tratamiento depende de las anomalías asociadas.

Los **procedimientos quirúrgicos (traqueotomía, reconstrucción del paladar, corrección de una maloclusión,...)**, así como una **alimentación enteral (gastrostomía o sonda nasogástrica)**, pueden ser necesarios en los primeros meses de vida en caso de anomalías orofaciales con secuencia de Pierre Robin. El **manejo mediante logopedia es primordial**. Un **seguimiento oftalmológico** regular corrige de manera precoz la miopía, el astigmatismo y el estrabismo, y permite detectar el desprendimiento de retina que requiere una intervención urgente. Un **seguimiento ORL regular** permite detectar una deficiencia auditiva y proponer el uso de audífonos o de un implante coclear.

El síndrome de Stickler – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeStickler\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA828.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeStickler_Es_es_HAN_ORPHA828.pdf)

| mayo de 2017

**El pronóstico varía en función de la gravedad de las manifestaciones.** En el caso de las anomalías orofaciales, **un abordaje precoz permite una evolución favorable de los problemas respiratorios y de la deglución.** Si los problemas de la vista, en particular la miopía y el desprendimiento de retina, se supervisan de cerca y se tratan de manera precoz no impactan sobre las capacidades visuales. Las **anomalías osteoarticulares son progresivas y pueden causar dolor, limitar la movilidad y alterar la calidad de vida. Es necesario un abordaje mediante fisioterapia y terapia ocupacional.**

## La discapacidad en el curso del síndrome de Stickler

Extraído de la enciclopedia de Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

**La discapacidad que resulta del síndrome de Stickler es muy variable y depende de la edad, de sus manifestaciones y de su gravedad.**

**Las anomalías bucofaciales pueden entrañar problemas de alimentación en los niños pequeños además de dificultades en el habla. Los trastornos de la vista,** en ausencia de un abordaje adaptado (gafas, reeducación ortóptica...) **pueden conllevar una discapacidad visual. Los trastornos de la audición pueden repercutir sobre el desarrollo del lenguaje.** Además, las **afectaciones osteoarticulares** y sensoriales pueden provocar **dolores y limitar las actividades y los desplazamientos** (ver “Vivir con”).

A veces el síndrome de Stickler puede entrañar una situación de discapacidad que requiere la puesta en marcha de protocolos de manejo particulares debido a la asociación de múltiples deficiencias que suceden al mismo tiempo (por ejemplo en caso de la asociación de una deficiencia visual y de una sordera).

La consecuencia de estas deficiencias es una discapacidad que afecta a la comunicación, la socialización, la movilidad, y que puede mejorar mediante una reeducación funcional, determinados dispositivos y ciertas ayudas técnicas (ver “¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?”).

- **•¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Los niños que tienen afectaciones visuales importantes y dificultades en el habla tienen una discapacidad que requiere un abordaje particular. La presencia frecuente de problemas auditivos agrava la situación y tienen **consecuencias sobre la comunicación y la vida social.**

### **Manejo de las afectaciones visuales**

La detección precoz de las afectaciones visuales y el abordaje por parte de equipos especializados en terapia oculomotora, es decir, los profesionales que detectan, rehabilitan y readaptan los problemas de la visión están altamente recomendados.

---

**El síndrome de Stickler – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad**

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeStickler\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA828.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeStickler_Es_es_HAN_ORPHA828.pdf)

| mayo de 2017

La miopía y el astigmatismo pueden ser parcial o totalmente corregidos mediante el **uso de gafas o lentillas**. El uso de gafas puede llevarse a cabo desde los dos-tres meses de edad en el caso de una miopía muy importante.

La **reeducción visual funcional** permite al niño aprender a utilizar bien sus capacidades visuales restantes.

Se puede proponer ayudas **para “baja visión”** cuando la visión central está afectada: se trata de **ayudas ópticas** tales como las lentes de aumento, las lupas,...o **ayudas no ópticas**: libros y revistas con caracteres grandes, relojes parlantes,...

Cuando la deficiencia visual es incapacitante, la **reeducción en habilidades de la vida diaria (reeducción en HVD)** permite recuperar una mayor autonomía individual, social y profesional. Después de haber analizado sus dificultades, el educador en HVD aporta ayudas técnicas como por ejemplo la adaptación del mobiliario. Para esto, se pueden realizar simulaciones de actividad o de trabajo cercanas a la vida cotidiana, consiguiendo una especie de interfaz entre el afectado y su entorno. También se pueden diseñar y producir aparatos que faciliten el acceso a la autonomía personal.

Los **instructores de movilidad**, mediante la reeducación, ayudan a las personas a desplazarse con seguridad tanto en el interior como en el exterior. Esta reeducación ayuda a la persona a familiarizarse mejor con su entorno para lograr una mejor orientación.

## La logopedia

La logopedia ayuda al niño a pronunciar bien. De hecho, operado o no, el paladar no tiene la longitud y la flexibilidad de un paladar normal. Además, ciertos niños pueden presentar una voz nasal. Desde los 18 a 24 meses de edad, el logopeda propondrá ejercicios de soplo para fortalecer la faringe y el velo del paladar. A partir de 30 meses, **una reeducación mediante logopedia prevendrá los problemas de emisión de sonidos (fonatorios) y de la articulación de las palabras**, presentes en la mitad de los niños. Para los niños tratados con labio-glosopexia (fusión de la lengua al labio inferior), cuando la lengua se libera, es necesario un seguimiento por un logopeda. Además, la logopedia puede ayudar a los padres a abordar mejor la alimentación del niño a partir de los 9 meses de edad, en particular si el niño ha tenido una gastrostomía cuando era bebé, para ayudarlo después a aprender los movimientos de la mandíbula necesarios para comer.

## Manejo de las afectaciones auditivas

Una vez se dispone del diagnóstico de la sordera, se propone el uso de **dispositivos (audífonos)** convencionales. Son dispositivos colocados detrás de la oreja que amplifican electrónicamente el volumen del sonido. Si la sordera es profunda, se propondrá un **implante coclear**. Este dispositivo electrónico colocado en el oído interno en el transcurso de una intervención quirúrgica, transmite la información eléctrica directamente a las fibras nerviosas auditivas.

Muchas personas que disponen de un implante coclear son capaces de comprender las palabras sin necesidad de leer los labios, siendo también posible la comunicación telefónica. El implante coclear permite recuperar la percepción auditiva, aunque no sustituye al oído y es necesaria una reeducación auditiva (seguida de logopedia). Esta intervención precoz permite a los niños pequeños acceder rápidamente al mundo sonoro, lo que les facilita también, posteriormente, el aprendizaje del habla y mejora su calidad de vida.

### La reeducación

Las sesiones de **fisioterapia** que se basan en **ejercicios propioceptivos y de refuerzo muscular** permitirán limitar la hiperlaxitud articular, reforzar las muñecas y los tobillos, flexibilizar y fortalecer la musculatura, lograr un buen mantenimiento corporal, etc. Es necesaria una actividad deportiva moderada y no peligrosa con el fin de mantener una buena condición física durante toda la vida. El **uso de prendas específicas de contención** puede ayudar a aliviar los dolores crónicos asociados a la hiperlaxitud articular y la artrosis. El seguimiento por un médico en reeducación funcional puede ser provechoso. En los niños más pequeños, los problemas de la vista a menudo dificultan el desarrollo. El abordaje por un **experto en psicomotricidad** es muy importante. Este ayuda al niño a situarse bien en el espacio, a coger confianza en sí mismo... El objetivo principal es ayudar al niño a adquirir un máximo de autonomía. La **terapia ocupacional** completa este abordaje mediante la adaptación del entorno y la realización de actividades artísticas o manuales.

### Otros abordajes

La **ortodoncia** permite corregir algunos problemas asociados con las anomalías bucofaciales, como una posición incorrecta de la mandíbula y/o de los dientes.

La atención odontológica se realizará con precaución en caso de afectaciones cardíacas.

Los consejos de un **nutricionista** pueden resultar necesarios en particular para evitar el exceso de peso que podría agravar la **artrosis**.

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad diaria**

#### *¿Cuáles son las consecuencias del síndrome de Stickler en la vida diaria?*

**La gravedad de la discapacidad es muy variable: no todos los niños afectados requieren la misma atención y cuando sean adultos, no todos tendrán las mismas necesidades.**

Algunos niños afectados por el síndrome requieren un simple seguimiento de seguridad.

En las formas más graves, el abordaje resulta pesado para el niño y su familia: la traqueotomía y la gastrostomía, si son precisas en los primeros años de vida, requieren una formación y la presencia en el domicilio de uno de los padres.

En caso de dificultades de movilidad, de deficiencia auditiva y/o visual, el seguimiento en fisioterapia, audioprótesis, terapia ocupacional, ortóptica, logopedia, requerirán una

flexibilidad en el empleo del tiempo de los padres para permitirles un seguimiento médico próximo al niño, su acompañamiento en las sesiones de reeducación en los centros especializados.

Además, las dificultades para escolarizar al niño o cuidarlo pueden repercutir también sobre la vida cotidiana de la familia (estrés, alteración de la estabilidad familiar, de las prioridades en el seno de la familia,...) y sobre la vida profesional de los padres (absentismo, excedencia de permiso parental, trabajo a tiempo parcial, cese de la actividad...). La enfermedad tiene por lo tanto un impacto directo sobre el nivel de vida en los hogares.

El apoyo del entorno (ayudantes familiares y cuidadores) es primordial para tranquilizar a la persona afectada y apoyarla lo mejor posible. Se deben establecer periodos de descanso para los ayudantes con el fin de evitar sobrecargas.

### *¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la vida social y la actividad deportiva?*

Algunos niños y adultos pueden mostrar un aspecto particular en su rostro: es importante abordar estas **dificultades socioestéticas** lo más pronto posible con el fin de evitar su aislamiento, los problemas de imagen y de autoestima...

En el seno de la familia, los padres deben tratar de procurarse periodos de reposo y de respiro aunque sean breves. Los hermanos y hermanas pueden jugar un papel importante implicándose en la gestión de la vida cotidiana del niño afectado. La familia al completo participando en el desarrollo del niño permite una consolidación de sus vínculos.

Los padres deben tratar con el educador la posibilidad de su hijo para conciliar la práctica deportiva y el uso de gafas y/o ayudas auditivas. **El riesgo de desprendimiento de retina contraindica cualquier deporte de contacto violento** (riesgo de recibir golpes en la cabeza). Lo mismo ocurre para las actividades deportivas que sobrecargan las articulaciones o de duración demasiado larga, susceptibles de provocar fatiga y dolores articulares...

**Los dolores crónicos ligados a la hiperlaxitud articular pueden requerir un estilo de vida adaptado (ejercicio físico regular, educación propioceptiva y uso de prendas específicas de compresión, elección de un deporte adaptado, relajación).**

En algunos casos, no será posible para el niño practicar las **actividades** deportivas que se proponen en su establecimiento escolar: el equipo educativo debe proponer alternativas de sustitución.

### *¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la escolaridad?*

Los niños que no tienen deficiencias auditivas y/o visuales pueden seguir una escolarización prácticamente normal. Las ausencias resultantes de las múltiples consultas especializadas, los tratamientos y las intervenciones quirúrgicas pueden complicar la escolaridad.

Ver las diferencias físicas con otros niños puede ser difícil de aceptar sobre todo en la adolescencia. Estas dificultades se ven incrementadas cuando es necesario el uso de una cánula de traqueotomía.

En caso de deficiencias visuales, los educadores deben informarse sobre los **medios auxiliares (dispositivos de lectura, ordenador adaptado, lupas, gafas,...)** de modo que el alumno esté equipado y **sobre las condiciones necesarias para un máximo de su potencial visual (brillo, contraste, colores,...)**. Cuando la deficiencia visual se agrava, es necesario el aprendizaje de un **medio de comunicación no visual o táctil (que se hace por contacto) como la escritura táctil, la lengua de signos táctil (LST), el Braille, y en ese caso se requiere una escolarización en un medio especializado.**

El modelo de intervención educativa que se lleva a cabo en España con el alumnado con ceguera o deficiencia visual grave, es un modelo de intervención que está posibilitando la inclusión académica y social de este alumnado.

Para ello, la [ONCE](#) firma convenios de colaboración con todas las administraciones educativas de las comunidades autónomas. A través de estos convenios, los alumnos cuentan con todos los recursos del sistema ordinario y, además, los específicos de la ONCE a través de sus Centros de Recursos Educativos (CRE), ubicados en Alicante, Barcelona, Madrid, Pontevedra y Sevilla, que prestan servicios de atención directa y servicios complementarios.

En caso de discapacidad auditiva, es importante tener a los educadores informados sobre el comportamiento a adoptar y las medidas de apoyo necesarias: **colocar al niño en primera fila, ayudarle a manipular su audífono, utilizar micrófonos de alta frecuencia,...** Cuando la **deficiencia auditiva es más importante**, los alumnos pueden ser **escolarizados aunque sea temporalmente en un medio especializado para niños con deficiencia auditiva**. En este último caso, es necesario el seguimiento por un profesional especializado. Estas opciones requieren que los padres y el hijo, en edad de comprender, tengan acceso a toda la información necesaria para tomar sus decisiones.

Además, **el personal educativo también debe estar informado de los problemas articulares y de fatiga que pueden sufrir los niños para ofrecerles una adaptación del tiempo y de su espacio de trabajo.**

**Se puede acordar un tiempo suplementario para los exámenes.**

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: [escuela@creenfermedadesraras.es](mailto:escuela@creenfermedadesraras.es)

El Servicio de Atención Educativa de FEDER ([inclusion@enfermedades-raras.org](mailto:inclusion@enfermedades-raras.org)), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

### ¿Cuáles son las consecuencias del síndrome sobre la vida profesional?

Para algunas personas afectadas por el síndrome de Stickler, las deficiencias son tan leves que no verán afectada su actividad profesional.

Para otras, **serán necesarias las adaptaciones del puesto de trabajo como consecuencia de las deficiencias visuales y/o auditivas, las dificultades en la movilidad, dolores musculoesqueléticos, fatiga.**

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)

1. Syndrome de Stickler. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, novembre 2008. Dr Martine Le Merrer, éditeur expert.

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=824&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=824&Disease)

2. Le syndrome de Stickler. Encyclopédie Orphanet Grand Public, février 2015. Avec la collaboration de : Pr Bérénice DORAY, Service de Génétique. Centre de compétence de la Réunion / Centres de Références Anomalies du développement et syndromes malformatifs. Site de Saint Denis. Hôpital Félix Guyon CHU La Réunion. Saint Denis. La Réunion - Dr Martine Le Merrer, Service de génétique médicale. Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles. AP-HP Hôpital Necker Enfants Malades. Paris – Association Câlin Volé - CRESAM – Centre national de REssources pour Enfants et Adultes Sourdaveugles et Sourds Malvoyants

[www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeDeStickler\\_FR\\_fr\\_PUB\\_ORPHA828.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeDeStickler_FR_fr_PUB_ORPHA828.pdf)

3. Traducción de la versión francesa de abril de 2016, adaptada por Orphanet-España y validada por el Doctor Miguel García Ribes, Médico de Familia, Cantabria, Coordinador del Grupo de Trabajo SEMFyC sobre “Genética Clínica y ER”, mayo de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El síndrome de Stickler – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeStickler\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA828.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeStickler_Es_es_HAN_ORPHA828.pdf)

| mayo de 2017