

Le syndrome de Fraser

Cryptophtalmie-syndactylie

Syndrome cryptophtalmie-syndactylie

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

Le syndrome de Fraser

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : Le syndrome de Fraser est un syndrome génétique malformatif rare dont les principales manifestations sont une **cryptophtalmie, des syndactylies, des anomalies laryngées, trachéales et des malformations urogénitales**.
- **Épidémiologie** : La prévalence du syndrome n'est pas connue avec exactitude : il toucherait moins d'un nouveau-né sur 500 000 en Europe.
- **Clinique** : La **cryptophtalmie** est présente dans 93% des cas, le plus souvent bilatérale et complète. Les autres manifestations oculaires sont l'ankyloblépharon, le colobome, les anomalies des voies lacrymales, la microphthalmie et l'anophtalmie. La **syndactylie des doigts et /ou des orteils** est présente dans 54% des cas. D'autres anomalies peuvent être présentes : **anomalies urinaires** (agénésie rénale, hypoplasie rénale uni ou bilatérale ou reins multikystiques) ; **anomalies génitales** (ambigüité sexuelle chez 1 enfant sur 5 ; chez les filles, fusion labiale, hypertrophie clitoridienne, utérus bicorne et malformation des trompes de Fallope ; chez les garçons, il s'agit d'ectopie testiculaire, de micropénis avec hypospadias) ; **malformations ORL** (malformations de l'oreille avec **surdité de transmission**, palais ogival, clivage le long de la paroi inter-narinaire ou de la langue, hypertélorisme, sténose laryngée). La plupart des personnes atteintes n'ont pas de déficience intellectuelle, mais sont polyhandicapés.
- **Étiologie** : Tous les gènes en cause dans le syndrome de Fraser ne sont pas encore connus mais 3 ont été identifiés (*FRAS1*, *FREM2*, *GRIP1*). Le gène *FRAS1* code probablement pour une protéine de la matrice extracellulaire. Le mode de **transmission du syndrome étant autosomique récessif**.
- **Prise en charge et pronostic** : La **prise en charge est multidisciplinaire** et repose principalement sur la **chirurgie**. En cas de déficience rénale, une dialyse peut être nécessaire. Dans les cas les plus sévères, une greffe rénale peut être proposée. Vingt-cinq pour cent des enfants sont mort-nés, et 20% décèdent avant l'âge de 1 an, à cause des anomalies rénales ou laryngées. Si ces anomalies ne sont pas présentes, l'espérance de vie est pratiquement normale.

Le handicap au cours du syndrome de Fraser

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

- **Quelles situations de handicaps découlent des manifestations de la maladie ?**

La plupart des enfants sont **non voyants et certains sont malentendants**. Cette double déficience rend les apprentissages difficiles et nécessite une prise en charge spécifique. Par ailleurs, les **anomalies des membres quand elles existent, sont des obstacles supplémentaires**.

De plus, **certaines malformations physiques visibles et l'ambiguïté sexuelle peuvent avoir des conséquences esthétiques et psychologiques avec un isolement social, un repli et une mauvaise estime de soi**.

La conséquence de ces déficiences est un **handicap qui touche la communication, l'autonomie, la locomotion...** (voir « *Vivre avec* »), et qui peut être amélioré par une rééducation fonctionnelle, certains appareillages et certaines aides techniques (voir « *Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de cette maladie ?* »).

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?**

Les déficiences multiples dues au syndrome de Fraser nécessitent une prise en charge précoce et multidisciplinaire.

Aide visuelle

La détection précoce des troubles visuels et la prise en charge par des **équipes spécialisées en orthoptie** c'est-à-dire des équipes qui dépistent, réduquent et réadaptent les troubles de la vision, sont vivement recommandées. Cela permet d'adapter les lunettes dans la mesure du possible. Les spécialistes peuvent aider la personne à développer des stratégies qui lui permettent d'utiliser au mieux ses capacités visuelles.

La **rééducation en Activité de la Vie Journalière** (rééducation en AVJ), adaptée aux personnes déficientes visuelles, leur permet de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé leurs difficultés, le rééducateur en AVJ apporte les aides techniques nécessaires à l'autonomie comme par exemple l'aménagement du mobilier. Pour ce faire, il peut utiliser des mises en situation d'activité ou de travail proches de la vie quotidienne, devenant ainsi une sorte d'interface entre le malade et son environnement. Il peut aussi concevoir et réaliser l'appareillage qui facilitera l'accès à l'autonomie de la personne.

Les **instructeurs en locomotion** aident les personnes à se déplacer en toute sécurité à l'intérieur comme à l'extérieur grâce à une rééducation qui leur permet de mieux comprendre leur environnement.

Aide auditive

Les enfants qui ont une surdité des deux oreilles (surdité bilatérale) peuvent être appareillés, parfois dès l'âge de 3 ou 4 mois. Il peut s'agir, lorsque le conduit auditif est normal, d'appareils auditifs classiques, placés derrière l'oreille et amplifiant électroniquement le volume du son. Le plus souvent, c'est une prothèse auditive à conduction osseuse qui est utilisée : grâce aux vibrations émises par l'appareil au contact de l'os, le son est directement transmis à l'oreille interne. Le boîtier qui assure ces microvibrations doit être maintenu contre la peau du crâne ; avant l'âge de 6 ans, il est tenu par un bandeau élastique ou un serre-tête, chez les enfants plus grands, le boîtier est vissé dans l'os derrière l'oreille sur laquelle il vient se clipper.

L'enfant peut facilement courir et sauter mais doit retirer son boîtier quand il va à la piscine. Il existe d'autres dispositifs basés sur un système de double aimant, l'un introduit sous la peau contre l'os situé en arrière de l'oreille, l'autre permettant de maintenir l'appareil externe en place. Des prothèses auditives implantables d'oreille moyenne, cachées, sont une alternative dans certains cas. L'appareillage permet un gain immédiat et une audition de très bonne qualité. L'accompagnement par un **orthophoniste** pour conseiller les parents, par exemple sur la durée de port, la façon de stimuler leur bébé, etc. est souhaitable. L'objectif du développement du langage dans un délai normal, puis d'une parole et de possibilités de communication normales est le plus souvent atteint. Si la surdité est unilatérale, l'audition globale est surveillée de près et un appareillage peut être proposé plus tard.

Les autres aides

Les déficiences multisensorielles et viscérales nécessitent l'intervention d'une équipe pluridisciplinaire constituée notamment d'un **psychomotricien, d'un kinésithérapeute, d'un ergothérapeute, d'un orthophoniste et d'éducateurs spécialisés.**

La **rééducation psychomotrice** vise à améliorer l'orientation dans l'espace, la coordination des mouvements et la précision des gestes. Par exemple, si l'enfant utilise souvent toute sa main pour attraper et tenir les objets, la psychomotricité va lui permettre d'apprendre à utiliser seulement son pouce et son index. Par ailleurs, la psychomotricité aide l'enfant malvoyant à bien se situer dans l'espace, à prendre confiance en lui...

Lorsqu'une gastrostomie est nécessaire, la **kinésithérapie** doit être mise en place pour débarrasser le pharynx des sécrétions nasales et buccales.

L'**ergothérapeute** peut évaluer les difficultés pour les gestes de la vie quotidienne et peut mettre en œuvre des aides matérielles, techniques qui favoriseront une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle.

Dès l'âge d'un an ou deux ans, l'enfant peut suivre des séances d'**orthophonie**. Elles sont indispensables en cas de surdité pour donner un sens aux informations auditives que l'enfant reçoit avec ses aides auditives. Les séances d'orthophonie permettent également de réduire les troubles de la déglutition et de la mastication. Cette prise en charge est indispensable quand les enfants ont une fente du voile du palais car, même opéré, le voile reste moins souple qu'un voile sain. Certains exercices spécifiques sous forme de jeux de souffle vont permettre de muscler le voile du palais et ainsi compenser son insuffisance de fonctionnement.

- **« Vivre avec » : les situations de handicap au quotidien**

Les déficiences visuelles, auditives, les hospitalisations répétées retentissent sur la vie familiale, la scolarité, la vie professionnelle et sociale. Les principales situations de handicaps liées à ces déficiences concernent la communication, la mobilité, les déplacements et la gestion de la vie quotidienne. Les situations de ces enfants varient beaucoup selon la gravité des atteintes.

Quelles sont les conséquences du syndrome sur la vie quotidienne et familiale ?

La première année de vie de l'enfant est une étape particulièrement difficile. Certains enfants sont souvent hospitalisés et les difficultés visuelles et auditives sont à l'origine d'un handicap important. L'accompagnement (rééducation psychomotrice, orthophonie...) est contraignant et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant.

Il arrive également que la famille doive déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir le malade. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir. Par ailleurs, la difficulté principale est la communication. Il est important de créer un environnement le plus sécurisant possible pour l'enfant. La famille doit pouvoir s'approprier un moyen de communication avec l'enfant quelle que soit sa déficience. L'entourage des personnes atteintes (conjoint, enfants,...) qui ont un rôle d'« aidants » doit bénéficier d'une aide psychologique permettant d'améliorer leur qualité de vie et par conséquent également celle de l'aidé.

Quelles sont les conséquences du syndrome sur la scolarité et la communication ?

Chez les enfants qui naissent malvoyants ou non-voyants avec une surdité congénitale, la priorité est de mettre en place rapidement une communication entre l'enfant et sa famille. La prise en charge rapide de la surdité, notamment grâce aux prothèses et aux rééducations, permet généralement aux enfants d'accéder au monde sonore. La surdité n'étant jamais profonde, les enfants communiqueront à l'oral.

La scolarité sera adaptée en fonction des déficiences des enfants. Les enfants peuvent être scolarisés en milieu ordinaire avec l'aide et le soutien de services ou de professionnels spécialisés.

Lorsque des dispositifs plus spécifiques sont nécessaires tels qu'un enseignement aménagé pour les enfants malvoyants, la scolarisation dans une Classe d'Inclusion Scolaire (CLIS) à l'école primaire ou dans des Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire (ULIS) au collège et au lycée peut être proposée.

Les CLIS et les ULIS permettent d'accueillir des petits groupes d'enfants ayant le même type de handicap. C'est la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) relevant de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir « [Vivre avec une maladie rare en France. Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(Aidants familiaux\)](#) »), qui propose l'orientation de l'enfant en CLIS ou en ULIS à travers le Projet Personnel de Scolarisation (PPS) que peuvent demander les parents.

Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant sont alors définies par la MDPH : par exemple, demander un accompagnement par des AESH (Accompagnants des Elèves en Situation de Handicap ou, anciennement AVS, Assistant de Vie Scolaire) ou accorder un Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile (SESSAD) permettant l'intervention de personnels médico-éducatifs à l'école et à la maison.

Une demande de prise en charge dans un établissement spécialisé peut être déposée auprès de la MDPH.

L'accompagnement doit être poursuivi jusqu'à l'insertion professionnelle et tout au long de leur vie.

Quelles sont les conséquences du syndrome sur la vie professionnelle ?

L'autonomie de l'adulte va dépendre de ses aptitudes. Certains vont être très dépendants des autres et ne pourront pas vivre seuls. Ils seront accueillis dans des établissements spécialisés pour la prise en charge des adultes. D'autres, au contraire, pourront s'assumer, avoir un travail et vivre seul.

Il est possible de faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH). Cette reconnaissance, si elle est obtenue, permet à la personne d'être orientée vers une entreprise adaptée ou un service d'aide par le travail, et d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi. Elle reçoit également le soutien de l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH) qui est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées et les entreprises du secteur privé à réussir.

l'insertion dans la vie professionnelle. Le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFIP) réalise les mêmes actions dans le secteur public. D'autres services prennent en charge l'adaptation des postes de travail en accord avec le médecin du travail. Ces adaptations sont réalisées par des ergonomes.

1. *Syndrome de Fraser*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mars 2006.

www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=1046&Disease

2. *Syndrome de Fraser*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, août 2015. Avec la collaboration de :

Professeur Jeanne Amiel, Centre de référence Anomalies du développement et syndromes malformatifs Service de génétique médicale Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris - Docteur Sandrine Marlin, Centre de Référence des surdités génétiques, Service de Génétique médicale, Hôpital Necker-Enfants Malades Paris- Association Française de Surdicécité AFSC - Centre national de Ressources Pour Enfants et Adultes Sourdaveugles et Sourds Malvoyants CRESAM.

http://www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeDeFraser_FR_fr_PUB_ORPHA2052.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2015

