

## Syndrome Kabuki

Synonymes : Kabuki make-up syndrome (KMS), Syndrome de Niikawa-Kuroki

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.

### ❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels\*

- **Définition** : Le syndrome Kabuki (SK) est un **syndrome malformatif rare congénital** caractérisé par un **retard de croissance pré et post natal**, un **déficit intellectuel**, des **variations morphologiques faciales** (le nom du syndrome Kabuki est issu de l'évocation du maquillage des acteurs de théâtre japonais), et **diverses malformations squelettiques, cardiaques, rénales, oculaires**.
- **Épidémiologie** : La prévalence est estimée à 1/32 000 naissances. Les premiers malades ont été identifiés au Japon et le syndrome est présent dans toutes les régions du monde, aussi bien chez les hommes que chez les femmes.
- **Clinique** : Ce syndrome malformatif associe de nombreux symptômes qui sont exceptionnellement tous présents chez une même personne. Il s'agit notamment d'une **hypotonie**, d'un **retard de croissance** [en **poids, taille** (environ - 2 déviations standards de la taille cible parentale) et parfois **périmètre crânien**] et de **développement global**, un **déficit intellectuel très fréquent de sévérité variable** (QI de 40 à 104 avec une moyenne de 57) des **variations morphologiques faciales évoluant avec l'âge** (fentes palpébrales allongées avec éversion de la partie latérale du tiers inférieur de la paupière, grands sourcils arqués avec tiers externe clairsemé ou en encoche, columelle courte avec pointe nasale aplatie, oreilles souvent décollées ou dysplasiques), une **fente labiale/palatine ou un palais ogival** chez 30 à 60 % des enfants, des **agénésies dentaires** de la denture définitive des arcades dentaires supérieures et inférieures, des **anomalies musculo-squelettiques** (brachydactylie, brachymésophalangie, clinodactylie du cinquième doigt, **hyperlaxité et dislocation articulaires** : luxation de la hanche à la naissance ou de la rotule, scoliose, fatigabilité musculaire), des **anomalies dermatoglyphiques** (persistance de coussins pulpaire de type fœtal). Des **difficultés de succion/déglutition sont fréquentes en période néonatale**. Une **surdité**, le plus **souvent de transmission** (par otites séro-muqueuses à répétition), est également **fréquente**. Parfois une **surdité neurosensorielle ou de perception** (par malformation de l'oreille interne : dysplasie de Mondini ou autre) est possible. L'**épilepsie** concerne 25 % des personnes. Des **traits autistiques**, une **hyperactivité** ont été observés. Les **malformations cardiaques congénitales sont fréquentes** : **communication interauriculaire, interventriculaire, coarctation**. Les **anomalies rénales et de l'appareil urinaire sont moins répandues** (environ 25 % des cas). Les manifestations oculaires sont rares (sclérotique bleue, strabisme, ptosis, colobome et anomalies de la cornée). Chez les filles, une thélarche précoce est possible qui ne nécessite pas de traitement, à moins d'être accompagnée d'autres signes de puberté précoce. **Des maladies auto-immunes et une sensibilité accrue aux infections dues à un déficit immunitaire** (le plus souvent déficit immunitaire combiné variable ou simple déficit en IgA) ont aussi été rapportées surtout chez les adolescents. Diarrhée et constipation chroniques (probablement en lien avec un déficit pondéral en immunoglobulines) sont présentes chez un quart des personnes. Une **obésité** peut s'installer dans l'enfance et l'adolescence.

- **Étiologie** : Le syndrome Kabuki est associé dans 45 à 80 % des cas à des mutations du gène *KMT2D* (*MLL2*) localisé sur le chromosome 12. Des mutations du gène *KDM6A* localisé sur le chromosome X ont également été décrites. Le syndrome apparaît généralement **sporadiquement** mais il peut aussi être **transmis sur le mode autosomique dominant avec un risque de récurrence de 50 %**. En cas de mutation dans le gène *KDM6A*, l'hérédité est également dominante mais liée au chromosome X et les filles semblent moins atteintes que les garçons. Un **diagnostic prénatal** est possible pour les familles qui ont déjà eu un enfant atteint et lorsque la mutation à l'origine de la maladie est connue.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge est **multidisciplinaire, principalement symptomatique (médecins spécialistes d'organe) et paramédicale (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie, psychomotricité, etc.) et / ou psycho-éducative (psychologie, éducation spécialisée, etc.)**. La prise en charge nutritionnelle peut nécessiter la pose d'une sonde de gastrostomie. Une surveillance au moins annuelle de l'audition, de la vision et bucco-dentaire est recommandée. Si les résultats immunologiques sont anormaux ou en cas d'infections récurrentes, une consultation d'immunologie doit être envisagée. Le pronostic est plutôt favorable. La mortalité est à rattacher aux complications cardiaques et immunologiques.

## ❖ Le handicap au cours de la maladie

### • Situations de handicap générées par les manifestations du syndrome

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

#### ➤ **Troubles de l'alimentation et gastro-intestinaux**

Les enfants ont un **retard dans les habiletés oro-motrices (suction, déglutition, articulation)**. **L'alimentation peut être difficile** dans la petite enfance et nécessite des repas mixés ou le recours à une nutrition entérale (sonde nasogastrique ou gastrostomie). Les **reflux gastro-œsophagiens** fréquents nécessitent des mesures hygiéno-diététiques (épaississants, médicaments antireflux, position de la tête adaptée à la prise alimentaire, etc.).

Plus tard, une **obésité** fréquente chez les jeunes expose aux risques d'hypertension, de diabète, etc. et peut **fragiliser leur image et estime de soi**.

Par ailleurs, des problèmes de **diarrhées et/ou de constipation** peuvent **altérer la qualité de vie**.

#### ➤ **Troubles du développement moteur – Troubles orthopédiques – Trouble de la croissance**

Les enfants ont un **retard dans leurs habiletés motrices (ramper, marcher, grimper)**. Des luxations de hanche à la naissance et/ou des luxations de rotule vers la puberté sont possibles et peuvent **limiter la marche ou la rendre instable avec un risque de chutes et de blessures**.

Des **scolioses**, parfois **malformatives**, doivent être surveillées pendant la puberté et traitées précocement.

Beaucoup d'enfants se **fatiguent rapidement** et ont parfois **besoin d'aides techniques** (fauteuil roulant, etc.) pour se déplacer au domicile ou à l'extérieur. Toutefois ces aides ne doivent pas être utilisées trop souvent afin d'éviter le risque de surpoids ou d'obésité.

La **motricité fine très fréquemment altérée** peut également **rendre difficile certaines activités de la vie quotidienne (s'alimenter, s'habiller, écrire, etc.)**.

Les personnes sont souvent de **plus petite taille** que la moyenne.

### ➤ **Déficit intellectuel - Troubles des apprentissages – Troubles du comportement**

Les enfants et adultes atteints du syndrome Kabuki ont une **bonne compréhension verbale** et une **très bonne mémoire**, néanmoins leurs **difficultés visuo spatiales et de concentration** ainsi qu'une **certaine lenteur à effectuer les tâches** peuvent les **limiter dans leurs apprentissages ou leurs activités quotidiennes**. Les activités nécessitant un contrôle visuel sont plus difficilement réalisées en particulier si elles demandent de rechercher des informations sur plusieurs points.

Les troubles phonatoires (retard de langage, difficultés de prononciation), les troubles de la motricité fine (difficultés pour découper, tracer les lettres, tenir un crayon, etc.) peuvent également perturber les apprentissages.

Les **troubles du spectre autistique** existent mais restent rares.

Ces enfants sont capables de progresser considérablement s'ils bénéficient de prises en charge adaptées, soutenues et régulières ainsi que d'un environnement stimulant.

### ➤ **Troubles du langage et de la communication**

Les troubles de l'oralité (dus à la fente palatine ou au palais creux) et les difficultés cognitives (en particulier chez les personnes ayant la mutation dans le gène *KDM6A*) sont à l'origine d'un **retard de langage** (l'absence de développement du langage restant exceptionnelle).

Le plus souvent, la communication verbale est altérée dans la petite enfance par d'importantes difficultés de phonation et d'élocution qui seront ensuite moins marquées. Les **compétences pour la compréhension du langage sont souvent supérieures à celles pour l'expression verbale. La communication non verbale est possible.**

En attendant l'apparition du langage chez ces enfants, il est recommandé de favoriser leur désir de communiquer en utilisant des moyens alternatifs et augmentatifs : PEC (échange d'images), makaton, chant, etc.

La langue des signes est efficace mais peut être difficile pour certains enfants du fait de leur faible contrôle musculaire.

### ➤ **Troubles de l'audition**

Une **surdité de transmission et / ou de perception** concerne environ 40 % des personnes. Elle nécessite un suivi régulier et un appareillage auditif.

### ➤ **Troubles visuels**

Près de 10 % des enfants et adultes atteints du syndrome Kabuki ont un colobome rétinien responsable parfois d'une **basse vision** qui peut impacter les apprentissages. Un dépistage et une rééducation précoces par appareillage (lunettes) et séances d'orthoptie sont essentiels, même pour un trouble classique de la vision (astigmatisme, myopie ou hypermétropie).

### ➤ **Anomalies immunitaires**

De 40 à 70 % des personnes atteintes ont un déficit immunitaire le plus souvent uniquement responsable d'infections ORL à répétition. Parfois ce déficit est plus important et nécessite une prise en charge spécifique.

L'auto-immunité augmente avec l'âge (30 % des adultes) avec notamment une thrombopénie auto-immune chez 8 % des malades.

### ➤ **Autres troubles**

#### **Épilepsie**

Une épilepsie peut être présente dans l'enfance ou plus tardivement, nécessitant un traitement antiépileptique classique.

### **Malformations cardiaques**

Près de 50 % des enfants ont des anomalies cardiaques (rétrécissement de l'aorte, septum ventriculaire ou auriculaire) le plus souvent corrigibles chirurgicalement dans la petite enfance.

### **Malformations rénales**

Environ 30 % des personnes atteintes ont une malformation rénale. Certaines de ces malformations (hypoplasie ou dysplasie rénale, hydronéphrose, rein en fer à cheval, etc.) nécessitent également une chirurgie.

### **Malformations urogénitales**

La cryptorchidie est assez fréquemment observée chez les garçons atteints.

### **Anomalies endocriniennes**

Un déficit en hormone de croissance (majorant les hypoglycémies et le retard de croissance), un hyperinsulinisme, un diabète de type 2 nécessitent d'être dépistés et pris en charge précocement.

### **Développement mammaire précoce**

Environs un tiers des filles ont un développement mammaire (thélarche précoce) parfois dès les premiers mois de vie.

### **Anomalies dentaires**

Ces anomalies de forme ou de nombre sont fréquentes et un suivi bucco-dentaire régulier est essentiel.

### **Troubles respiratoires et du sommeil**

Les **infections respiratoires** peuvent être fréquentes pendant l'enfance. Elles peuvent parfois provoquer une obstruction des voies aériennes supérieures durant le sommeil avec le risque d'**apnée du sommeil**. La qualité du sommeil est diminuée et génère de la **fatigue** au quotidien. L'obésité peut majorer ces problèmes d'apnées du sommeil.

Il est alors important de respecter les mesures préventives contre le risque infectieux respiratoire (vaccinations spécifiques).

**Hypersomnie et insomnie sont parfois observées et entraînent également une fatigabilité.**

## • Vivre avec le handicap au quotidien

### ➤ **Conséquences dans la vie quotidienne**

Les conséquences du syndrome sur la vie quotidienne varient selon les manifestations présentes et leur sévérité.

Les difficultés (retard à la marche, difficultés alimentaires, retard de langage, etc.) peuvent être très importantes chez les tout-petits (avant l'âge de 2 ans) mais les enfants montrent plus tard toute l'étendue de leurs capacités et de leurs compétences.

**L'alimentation difficile, les troubles gastro-intestinaux, les infections respiratoires, les troubles du sommeil** chez ces enfants peuvent avoir un **retentissement sur la qualité de vie et celle de leurs proches**, tout comme les **interventions chirurgicales et les hospitalisations (pour des malformations cardiaques, orthopédiques, etc.)**.

Leur **sensibilité accrue aux infections respiratoires** nécessite une attention particulière aux facteurs de risque dans l'environnement, le respect du calendrier vaccinal chez l'enfant, la vaccination de l'entourage proche.

Les **enfants ont souvent besoin d'aide pour se laver, s'habiller et manger**. Plus tard, certains acquièrent davantage d'autonomie mais ils **peuvent encore avoir besoin d'un accompagnement par des aidants (familiaux et / ou professionnels) pour certains actes de la vie quotidienne (préparer les repas, se déplacer sur de longues distances, faire les courses, s'occuper des démarches administratives, etc.)**.

Chaque personne évolue à son propre rythme et en fonction de son potentiel, ce qui justifie de favoriser un accompagnement adapté par l'équipe soignante et socio-éducative ainsi que par la

famille. Il est important notamment de laisser le temps nécessaire et d'expliquer précisément ou reformuler pour les aider dans les activités quotidiennes.

### ➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic du syndrome Kabuki est un **moment clé et un bouleversement** dans la vie des parents et de la famille qui marque la fin d'un temps de vie où la maladie était absente.

**Les parents peuvent ressentir un sentiment de culpabilité et d'impuissance face à la maladie de leur enfant et se questionner sur son avenir.**

Les parents, les grands-parents, les frères et sœurs (aidants familiaux) peuvent être très sollicités pour l'accompagnement de l'enfant malade avec le **risque d'un bouleversement de l'équilibre familial.**

Les **frères et sœurs peuvent se sentir délaissés** lorsque l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint. Ils peuvent également souffrir du regard des autres sur leur frère ou sœur ou ressentir jalousie ou culpabilité et le rejeter.

**La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires et médico-sociales adaptées.**

Les nombreuses consultations chez les spécialistes et les hospitalisations peuvent **contraindre les parents à aménager leur activité professionnelle** (congé de présence parentale, travail à temps partiel, etc.) ou les amener à **perdre leur emploi. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent survenir** (voir « [Aides pour la vie familiale](#) »).

### ➤ Conséquences dans la vie sociale

**Les enfants sont le plus souvent souriants, joviaux, sympathiques, enthousiastes.**

Ils utilisent parfois une **communication non verbale avec des mimiques, des vocalisations, des sourires-réponses, des attitudes corporelles, etc. pour se faire comprendre.**

Pour ces enfants, il est important d'exploiter cette appétence à la communication avec des méthodes spécifiques et des outils adaptés pour favoriser leur éveil et leur épanouissement.

Exceptionnellement, certains enfants peuvent ne pas supporter les frustrations et se montrer colériques ou agressifs. À partir de l'adolescence, dans de rares cas, les troubles du comportement (changements d'humeur, etc.) peuvent s'intensifier et perturber les relations sociales (voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

### ➤ Conséquences dans la vie scolaire

Le syndrome a un impact sur les apprentissages. Les principaux éléments à prendre en compte sont :

- la sévérité du déficit intellectuel ;
- les difficultés psychomotrices, en particulier les troubles du graphisme ;
- le déficit auditif ;
- Les troubles visuels ;
- les troubles du comportement ;
- les convulsions ;
- la fatigabilité ;
- les absences pour la prise en charge médicale et paramédicale.

Il est essentiel **d'évaluer les potentialités de l'enfant et d'adapter les apprentissages à son rythme d'acquisition des connaissances avec des moyens spécifiques**, en lui donnant le temps nécessaire tout en le stimulant et en l'encourageant fréquemment pour qu'il progresse (voir « [Aides pour la vie scolaire](#) »).

## ➤ Conséquences dans la vie professionnelle

Les principaux éléments à prendre en compte sont :

- la sévérité du déficit intellectuel ;
- les troubles du comportement ;
- la fatigabilité ;
- les absences pour la prise en charge médicale et paramédicale.

Certains adultes sont en foyer occupationnel mais d'autres peuvent avoir une activité professionnelle en milieu protégé (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

## ➤ Conséquences sur l'activité physique

La **pratique d'une activité physique** (ou sportive) **est essentielle pour l'équilibre qu'elle procure ainsi que pour compenser la faiblesse musculaire et pour prévenir la prise de poids** : elle sera choisie selon les possibilités physiques et adaptée à chaque personne après avis médical (natation, vélo, équitation, etc. peuvent être recommandés).

## ● Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

**Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible** après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences du syndrome Kabuki varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétences des anomalies du développement et des syndromes malformatifs** (voir la liste des centres sur [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr) ).

La prise en charge fait intervenir :

- **une équipe multidisciplinaire médicale** (pédiatre, neuropédiatre, généticien, urologue, ophtalmologue, cardiologue, chirurgien cardiaque, chirurgien orthopédiste, rhumatologue, dermatologue, neurologue, ORL, psychiatre, pneumologue, nutritionniste, endocrinologue, hématologue, dentiste, etc.) dont la coordination est assurée par le **généticien ou un des spécialistes en lien avec le médecin traitant**. Des **consultations de transition** peuvent être proposées au jeune (accompagné de ses proches) pour le mettre en lien avec une équipe de soignants ayant une expertise pour les adolescents et les adultes.
- **une équipe de professionnels paramédicaux et sociaux** (orthophoniste, kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute, diététicien, psychologue, éducateur spécialisé, auxiliaire de vie sociale, etc.).

Certaines **aides techniques** (appareillage auditif, aides pour la marche, pour la respiration, etc.) peuvent compléter la prise en charge.

**L'accompagnement et le soutien des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important, en particulier au cours de la transition enfant-adulte, pour améliorer l'environnement**



des personnes atteintes, maintenir leur autonomie et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

### ➤ Professionnels paramédicaux

#### ▪ Orthophoniste

Les séances d'orthophonie doivent être mises en place dès l'annonce du diagnostic. L'orthophoniste joue un **rôle important dans la rééducation de la succion-déglutition, la désinhibition du réflexe nauséux, l'éventuel problème de bavage**. Il intervient également sur **les aspects formels du langage, sur les versants expressif et réceptif, en collaboration avec les parents, le développement de la communication verbale et non verbale et pour l'aide logico-mathématique**. Des **outils de communication augmentatifs ou alternatifs, basés sur l'utilisation de gestes, d'images et / ou de pictogrammes** peuvent être proposés.

#### ▪ Kinésithérapeute

L'intervention précoce du kinésithérapeute est essentielle pour **corriger le déficit psychomoteur, l'hypotonie, certaines déformations squelettiques, pour la mobilité et la souplesse des articulations, pour conserver l'amplitude des mouvements** ainsi que pour le **soulagement des douleurs articulaires**. La balnéothérapie peut être un apport intéressant. La **kinésithérapie respiratoire** peut également être nécessaire.

#### ▪ Ergothérapeute

L'ergothérapie tient une place importante pour **préserver un maximum d'autonomie dans les activités de la vie quotidienne**. L'ergothérapeute conseille des **aides techniques, des matériels** permettant de compenser les difficultés rencontrées à l'école, lors des déplacements, de la toilette, des repas, etc. ou pour soulager les douleurs : fauteuil roulant et autres aides à la marche à utiliser uniquement en cas de besoin afin de limiter le risque d'obésité ; ordinateur pour pallier le handicap lié au graphisme et permettre l'apprentissage de l'écriture (et donc la lecture). Des visites de l'ergothérapeute à l'école et au domicile via la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) peuvent être réalisées pour conseiller sur un aménagement du lieu de vie. Les rencontres avec l'ergothérapeute peuvent également avoir lieu dans les services de médecine physique et réadaptation, lors de séjours en centre de rééducation fonctionnelle.

#### ▪ Orthésiste, podo-orthésiste ou orthoprothésiste

Ils travaillent en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, pour **confectionner du matériel orthopédique sur mesure** (semelles orthopédiques, chaussures adaptées pour les pieds plats ou corset en cas de scoliose par exemple).

#### ▪ Psychomotricien

Une prise en charge précoce par le psychomotricien permet **d'accompagner les parents dans les interactions avec leur enfant et favoriser son éveil psychomoteur**. Grâce à une **prise en charge du corps dans sa globalité**, le psychomotricien **soutient et fait émerger les possibilités du jeune enfant**. L'évaluation initiale précise les compétences et les difficultés de l'enfant dans différents domaines : la motricité globale et fine, les coordinations, l'équilibre, le tonus, l'orientation dans l'espace et le temps, l'image du corps, les capacités d'attention ainsi que la qualité des modes de relation à son environnement. En s'appuyant sur les compétences de l'enfant, le psychomotricien **renforce sa confiance** et lui permet d'aborder progressivement les difficultés qu'il rencontre. Pour ces enfants qui ont un **parcours de soin parfois lourd**, cette approche est d'autant plus importante qu'elle leur **permet d'investir positivement leur corps, voire de se le réapproprier**.

- **Diététicien**

Des conseils hygiéno-diététiques peuvent être nécessaires pour ces personnes qui, à partir de l'adolescence, sont fréquemment en surpoids ou à risque d'obésité (probablement de causes multiples dont certaines en lien avec des erreurs hygiéno-diététiques lors des mesures prises pour les difficultés alimentaires dans la petite enfance) : limitation des apports en volumes et calories en ne forçant pas l'alimentation chez les tous petits, alimentation équilibrée et adaptée.

Le diététicien peut intervenir en complément d'un médecin nutritionniste et de l'orthophoniste pour conseiller sur l'hygiène alimentaire en cas de constipation, de diarrhée ou de reflux gastro-œsophagien.

- **Orthoptiste**

Il assure le dépistage et la rééducation des troubles de la vision, notamment pour le strabisme.

- **Opticien basse-vision**

En cas de troubles visuels, l'opticien conseille des aides techniques basse-vision : lunettes, etc.

- **Psychologue**

La **place du psychologue** dans le suivi des personnes atteintes du syndrome Kabuki et leur famille **est essentielle dès l'annonce du diagnostic qui est un moment clé de leur histoire**. La possibilité de rencontrer le malade et sa famille (parent, fratrie) permet de **mobiliser leurs ressources internes et de les soutenir afin de traverser toutes les étapes pour vivre avec le handicap (s'informer, s'adapter, accepter les réaménagements que la maladie impose, informer son entourage et en tolérer les réactions, etc.)**.

Le psychologue réalise également des **évaluations pour définir un profil cognitif et socio-émotionnel avec une vision d'ensemble du développement et une vision fine par compétence de l'enfant**. En détectant les points forts et les points faibles, le **bilan psychologique** permet de **définir des recommandations et des contenus de prise en charge adaptés à la singularité de l'enfant**. L'accompagnement psychologique, en lien si besoin avec un psychiatre, permet également de dépister et prendre en charge certains troubles du comportement. La fratrie peut aussi bénéficier de cette prise en charge psychologique.

- **Audioprothésiste**

En cas de déficit auditif, un appareillage conventionnel (audioprothèse) est proposé : ce dispositif placé derrière l'oreille amplifie électroniquement le volume du son. Des adaptations et des réglages doivent régulièrement être apportés par l'audioprothésiste.

- **Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)**

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile sur prescription médicale pour réaliser des soins, aider à la délivrance des médicaments, pour l'accompagnement, l'information et l'éducation thérapeutique de la personne et son entourage.

- **Autres**

Le syndrome Kabuki peut entraîner des situations complexes pouvant faire passer les suivis spécialisés (bucco-dentaires, gynécologiques, etc.) au second plan. Il est donc recommandé de veiller au respect des bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique en lien avec le médecin spécialiste de référence.



## ➤ Professionnels sociaux

### ▪ **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines, techniques ou l'aménagement du domicile. Il aide à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

### ▪ **Éducateur de jeunes enfants (EJE) / Éducateur spécialisé**

L'éducateur de jeunes enfants et l'éducateur spécialisé permettent le développement des potentialités physiques et sociales des enfants, des adolescents et des adultes grâce à des méthodes éducatives adaptées. Ils peuvent exercer au sein des instituts médico-éducatifs (IME) et en éducation précoce (Camps, Sessad, etc.) en collaboration avec les psychomotriciens, les accompagnants éducatifs et sociaux (AES) et les thérapeutes.

### ▪ **Accompagnant éducatif et social (AES)**

Au quotidien, il permet à la personne d'être actrice de son projet de vie que ce soit à son domicile (via des services d'aides et de soins à domicile type SAAD, SSIAD) ou dans des lieux de vie collectif : maison d'accueil spécialisé (MAS), foyer d'accueil médicalisé (FAM), etc., en participant à son bien-être physique et psychologique.

### ▪ **Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale**

Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne. Par exemple, pour la toilette, les repas, etc. Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et être effectués par des services d'aide et de soins à domicile (SAAD : service d'Aide et d'Accompagnement à domicile, Spasad : service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile).

### ▪ **Autres professionnels**

Sport adapté, musicothérapie, intégration sensorielle.

## ➤ Structures spécialisées

### ▪ **Centre d'action médico-sociale précoce (Camps)**

Rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camps est un lieu de dépistage des déficits ou handicaps et de prévention de leur aggravation, un lieu pour les soins et la rééducation, une aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (crèche, halte-garderie, école maternelle). Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental. Le Camps propose un soutien approprié et précoce aux enfants pour les aider à utiliser leurs capacités et stimuler leur développement.

### ▪ **Centre médico-psycho-pédagogique (CMPP)**

Ce centre de consultations, de diagnostic et de soins ambulatoires s'occupe d'enfants souffrant de troubles neuropsychiques ou du comportement.

### ▪ **Centre médico-psycho psychologique (CMP)**

Ce centre de consultations, de diagnostic et de soins ambulatoires s'occupe d'enfants, d'adolescents et d'adultes souffrant de troubles neuropsychiques ou du comportement.

- **Service d'éducation spécialisées et de soins à domicile (Sessad)**

Il intervient au domicile et au sein des établissements auprès d'enfants et d'adolescents en situation de handicap, scolarisés en milieu ordinaire ou dans un dispositif d'intégration collective : Ulis (unités localisées pour l'inclusion scolaire). Il accompagne des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficiences intellectuelles ou motrices et de troubles du caractère et du comportement.

- **Service de Soutien à l'éducation familiale et à la scolarisation (SSEFS)**

En lien avec la famille, le SSEFS assure aux enfants de plus de 3 ans ayant un déficit auditif une prise en charge et un accompagnement avec un soutien individualisé à la scolarisation en milieu ordinaire ou une aide à l'acquisition de l'autonomie. Il intervient au domicile et au sein des établissements scolaires.

- **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)**

Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

- **Institut médico-éducatif (IME)**

Ils accueillent les enfants et adolescents jusqu'à 20 ans en situation de handicap atteints de déficience intellectuelle pour leur dispenser une éducation et un enseignement spécialisés prenant en compte les spécificités psychologiques et psychopathologiques.

- **Institut d'éducation motrice (IEM)**

Ces établissements prennent en charge des enfants de 3 à 20 ans en général, qui nécessitent une prise en charge générale, médicale et scolaire, adaptée à leurs difficultés motrices.

- **Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)**

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

- **Maison d'accueil spécialisé (MAS)**

Cette structure médico-sociale accueille les adultes dépendants d'une tierce personne pour les actes essentiels de la vie et dont l'état nécessite une surveillance médicale et des soins constants.

- **Foyer d'accueil médicalisé (FAM)**

Cette structure accueille les adultes nécessitant un suivi médical régulier, un accompagnement pour les actes essentiels de la vie et une aide éducative pour le maintien ou l'acquisition d'une plus grande autonomie.

### ➤ **Autres accompagnements**

- **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'éducation thérapeutique réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, etc.) doit être proposée aux personnes atteintes et à leurs familles pour comprendre la maladie, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, suivre les conseils hygiéno-diététiques, etc.

Pour en savoir plus : <https://etpmaladiesrares.com/>

- **Associations de malades**

Elles jouent un rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie, les aides existantes, les adaptations au quotidien, etc. Au travers de ces associations, les personnes peuvent

partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles.

### ➤ Aides techniques

#### ▪ Aides pour les déplacements, la mobilité, la motricité fine

Pour certains enfants, le retard d'acquisition de la marche peut justifier l'utilisation d'une poussette au-delà de l'âge de 2 ans et parfois un équipement d'aide médicale à la station assise, à la marche ou à la station debout (déambulateur, rollator, fauteuil roulant, jambières et sièges adaptés, etc.).

Couverts adaptés, etc.

Pour la scolarité, ordinateur avec aide de l'ergothérapeute pour maîtriser l'outil.

#### ▪ Aides pour la respiration

**En cas d'apnée du sommeil**, une **assistance respiratoire (ventilation non invasive** : appareil envoyant de l'air dans les voies respiratoires via des embouts ou un masque nasal/naso-buccal de durée variable selon la sévérité de l'atteinte respiratoire la nuit ou quelques heures dans la journée ou 24h/24) peut être nécessaire.

#### ▪ Aides auditives

Appareillage auditif (audioprothèse).

Système FM ou micro HF à l'école.

### ➤ Aides pour la vie familiale

#### ▪ Soutien pour les aidants familiaux

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de l'organisation pour le malade de séjours de répit (séjours temporaires en milieu médical ou lieu de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter leur isolement.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux.

#### ▪ Accompagnement familial

Un accompagnement familial peut également être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapées (SAPPH).

#### ▪ Dispositifs de protection juridique

La personne atteinte majeure qui n'est plus en capacité d'accomplir certains actes peut bénéficier de dispositifs de protection juridique tels que l'habilitation familiale, la tutelle, la curatelle, etc.

### ➤ Aides pour la vie scolaire

Les enfants développent d'autant plus leurs capacités s'ils sont stimulés d'où l'importance pour eux d'être au contact de leurs pairs dans un environnement adapté.

Avant l'âge de 3 ans, l'accueil en milieu ordinaire dans une structure de la petite enfance (crèche ou halte-garderie ou jardin d'enfants adaptés) puis à l'école maternelle est recommandé pour

améliorer le développement psychomoteur et cognitif, via par exemple des activités physiques ou ludiques.

L'équipe éducative peut être informée des conséquences de la maladie et des besoins spécifiques de l'élève avec l'accord des parents et / ou de l'élève lui-même pour lui permettre de poursuivre une scolarité la plus proche de ses camarades de classe.

Les parents peuvent obtenir des aménagements spécifiques pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du directeur d'école ou du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permet par exemple :

- la possibilité de prise en charge (orthophoniste, etc.) durant les heures scolaires ;
- la dispense de certaines activités ;
- la mise en place d'aménagements (horaires adaptés, mobilier spécifique, placement dans la classe selon les difficultés visuelles ou auditives de l'élève, etc.) ;
- le suivi d'un régime alimentaire spécifique.

#### ▪ **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absence prolongée (hospitalisation, convalescence) ou d'absences répétées de courte durée, l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad à domicile ou à l'hôpital.

#### ▪ **Projet personnalisé de scolarisation (PPS)**

À l'école, les enfants peuvent bénéficier du **soutien d'une aide humaine : accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) ou auxiliaire de vie scolaire (AVS)**. Il est également fortement recommandé après confirmation des difficultés en graphisme lors du bilan d'ergothérapie initiale, de proposer un **ordinateur** à l'élève pour lui faciliter l'apprentissage de la lecture et de l'écriture. Des aménagements et des adaptations pédagogiques peuvent également être nécessaires.

Les élèves peuvent également bénéficier de **dispositifs de scolarisation adaptés tels que les Ulis (unités localisées pour l'inclusion scolaire)**.

Ces adaptations peuvent être mises en place directement avec l'établissement scolaire, ou en lien avec des structures spécialisées telles que les centres d'action médico-sociale précoce (Camsp) pour les enfants de 0 à 6 ans, le service d'Éducation spécialisée et de Soins à domicile (Sessad) regroupant plusieurs intervenants spécialisés dans les déficiences intellectuelles et motrices ainsi que les troubles du comportement) ou le service de Soutien à l'éducation familiale et à la scolarisation (SSEFS) dont la mission est de favoriser l'inclusion des enfants sourds dans le milieu scolaire ordinaire.

Par la suite, une prise en charge par un **établissement ou service médico-social [(instituts médico-éducatifs (IME) ou instituts thérapeutiques et pédagogiques (ITEP)]** est souvent nécessaire avec des programmes d'éducation adaptés pour développer le potentiel et l'autonomie de ces enfants.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire, l'intégration en Ulis et certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap (exemple : matériels pédagogiques adaptés) nécessitent une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**.

Les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), en lien avec la MDPH.

Pour plus d'informations sur la scolarisation des élèves en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école [www.tousalecole.fr](http://www.tousalecole.fr)

## ➤ Aides pour la vie professionnelle

La plupart des personnes atteintes du syndrome Kabuki ont des difficultés pour travailler en milieu ordinaire. **Certaines pourront s'épanouir socialement dans le secteur protégé au sein d'établissements et services d'aide par le travail (Esat)**, où elles peuvent exercer des activités diverses à caractère professionnel.

Les dispositifs suivants aident à l'inclusion professionnelle :

### ▪ **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi » et doit être demandée à la MDPH.

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées [(CAP Emploi, service d'Appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth))];
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés ».

### ▪ **Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

#### - **le réseau CAP Emploi, pour les personnes en recherche d'emploi**

Ce service s'adresse aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap.

#### - **le service d'Appui pour le maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)**

Son objectif est de faciliter le maintien dans l'emploi des personnes handicapées. Il intervient quand il y a un risque d'incompatibilité entre le poste de travail du salarié et son état de santé de nature à générer une situation d'inaptitude.

#### - **le médecin du travail**

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus adéquat.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

## ➤ Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs

L'inclusion des enfants, dès le plus jeune âge, en collectivités (crèche, milieu scolaire, centre aéré, etc.) leur est bénéfique.

Des outils de communication augmentatifs, basés sur l'utilisation de gestes, d'images et / ou de pictogrammes favorisent l'émergence du langage et permettent à l'enfant de communiquer.

Ce type de communication (écran tactile, systèmes à synthèse vocale, pictogrammes, makaton, PECS ou système de communication par échange d'images) est d'autant plus efficace s'il est maintenu au sein de la famille et des établissements qui prennent ces personnes en charge.

Des formations pour comprendre les clés de la communication non verbale et développer de nouvelles méthodes de communication avec le proche atteint sont proposées par les associations de malades.

Il existe aussi des dispositifs de vacances accompagnées ou de sport adapté pour les enfants et adultes atteints du syndrome Kabuki.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [\*Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)\*](#)



## Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un **protocole d'affection longue durée (ALD) hors liste sur prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence.**
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH).**
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH), l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.  
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP.  
Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS).**
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3<sup>e</sup> catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc. La mention « besoin d'accompagnement » attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements peut être apposée sur la carte d'invalidité.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes sont progressivement remplacées par une carte unique CMI (carte mobilité inclusion) avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.**

**Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)*, mis à jour annuellement.**

\*Syndrome Kabuki. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, avril 2012. Dr Margaret Adam, éditeur expert.  
[http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=2177&](http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=2177&)

Pour plus d'informations sur le syndrome Kabuki : <https://www.reseau-maladies-rares.fr/guides-pratiques/syndrome-kabuki>

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 17 juillet 2018



Avec la collaboration de

- Professeur David Geneviève - Centre de référence anomalies du développement et syndromes malformatifs Sud-Ouest Occitanie et Réunion, CHU de Montpellier

- Association du syndrome Kabuki ([www.syndromekabuki.fr](http://www.syndromekabuki.fr))



- Filière de santé anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares ([www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org))

