

Syndrome de Cockayne

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 Cockayne en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels¹

- **Définition** : Le syndrome de Cockayne (SC) est une maladie multisystémique caractérisée par un **retard staturo-pondéral**, une **dysmorphie faciale**, une **photosensibilité**, des **troubles neurologiques progressifs** et un **déficit intellectuel**.
- **Épidémiologie** : L'incidence annuelle du SC est proche de 1/200 000 dans les pays européens.
- **Clinique** : Le spectre clinique montre une grande variabilité dans la sévérité et l'âge d'apparition des manifestations. La forme du SC la plus fréquente (type I) se manifeste durant la première année de vie. Des cas de début plus précoce avec des symptômes plus sévères (type II) et des cas de début plus tardif avec des symptômes plus modérés (type III) ont également été décrits. Les signes les plus fréquents de la maladie incluent un **retard de croissance progressif**, un **déficit intellectuel**, une **ataxie cérébelleuse**, une **spasticité**, une **neuropathie périphérique démyélinisante**, une **rétinopathie pigmentaire**, une **surdité neurosensorielle**, et des **anomalies dentaires** (présence de caries). Les traits dysmorphiques incluent une **microcéphalie**, des **oreilles larges**, un **nez fin** et une **énophtalmie**. Une **cataracte** et une **photosensibilité cutanée** sont observées chez certains patients. Une lipoatrophie sous-cutanée est présente et entraîne un **aspect de vieillissement cutané prématuré**. Le syndrome COFS correspond à la forme extrême, prénatale du spectre clinique du SC et est caractérisé par une microphthalmie et une arthrogrypose congénitales.
- **Étiologie** : Le SC appartient, comme le xeroderma pigmentosum et la trichothiodystrophie, au groupe de **maladies qui affectent la réparation de l'ADN par excision de nucléotides (NER)**. Les cellules révèlent une altération spécifique de la voie de réparation couplée avec la transcription (TCR : *transcription coupled repair*), un sous-type de la NER impliqué dans la réparation des lésions d'ADN induites par les UV dans les gènes activement transcrits. D'autres altérations dans la transcription basale ou dans la réparation oxydative ont également été suggérées pour expliquer les symptômes non-cutanés du SC. Des mutations ont été identifiées au niveau des gènes *ERCC6* (CSB; 10q11) et *ERCC8* (CSA; 5q12.1). Aucun lien entre les trois sous-types et les gènes impliqués n'a été à ce jour établi.
La transmission est autosomique récessive.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge est symptomatique et comprend la **kinésithérapie**, une **protection solaire**, un **appareillage auditif** et, souvent, une **alimentation entérale ou une gastrostomie**. Pour les patients atteints de SC de type I, le décès survient souvent avant la fin de la deuxième décennie, des suites de la dégénérescence neurologique progressive. Les patients atteints du type II présentent un pronostic plus sévère, tandis que les patients atteints du type III vivent jusqu'à l'âge adulte.

Le handicap au cours du syndrome de Cockayne

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public²

• Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

Dans le syndrome de type 1, la progression des troubles neurologiques et du déficit intellectuel combinée à la perte progressive de l'audition et de la vue entraîne **des difficultés à effectuer seul certaines activités de la vie quotidienne, à se déplacer et à communiquer avec les autres**. En France, cette situation est définie comme étant une situation de handicap rare, qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prise en charge particuliers. Ce handicap peut être important et doit faire l'objet d'une prise en charge spécifique (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ? »*).

Chez les enfants atteints du type 2, les déficiences sensorielles et le déficit intellectuel sont à l'origine d'un handicap sévère qui touche presque tous les aspects du développement et des activités quotidiennes.

Le handicap consécutif à un syndrome de Cockayne de type 3 est aussi sévère, en raison de l'installation d'une déficience visuelle et auditive tardive.

• Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Les enfants atteints du syndrome de Cockayne de type 1 ou 2 ont des **troubles neurologiques** associés à des **déficits auditifs, visuels et moteurs**. Ce type d'association de déficiences rend complexe l'accès aux apprentissages et constitue une situation de handicap particulière.

Au cours du syndrome de type 3, le développement psychomoteur des enfants est le plus souvent normal et ne remet pas en question les apprentissages. Cependant, à l'adolescence, l'installation des **troubles de la vue** et de la **surdité** nécessite aussi l'intervention de professionnels du handicap. En France, il existe des Centres nationaux de ressources handicap rare (CNRHR) constitués d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels spécialisés qui se déplacent sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre du malade, de sa famille et des professionnels qui en font la demande. L'objectif premier est de leur apporter une aide directe en les informant, les conseillant, mais aussi de réaliser une évaluation (ou diagnostic fonctionnel) de l'ensemble des aptitudes et des déficiences du malade.

Dans le cas d'une personne atteinte du syndrome de Cockayne, l'évaluation concernera particulièrement les capacités motrices, la vue, l'audition et des aspects psychologiques. Les habitudes de vie, les besoins, l'environnement y compris scolaire, les priorités du malade et son fonctionnement social sont également étudiés. Ces bilans vont permettre d'évaluer de façon spécifique le handicap de la personne et d'élaborer un projet individualisé adapté pour une meilleure prise en charge. Les protocoles techniques et les rééducations fonctionnelles (accompagnement) propres à compenser le handicap sont également déterminés. L'enfant est ensuite orienté par le Centre national de ressources vers les institutions à même de le prendre en charge près de chez lui.

L'aide la mieux adaptée repose sur la réunion des compétences de plusieurs professionnels de santé (**prise en charge pluridisciplinaire**) : neurologue, médecin spécialisé en médecine physique et rééducation, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien, orthophoniste,... qui peuvent être coordonnés au sein d'un centre d'action médico-social précoce (CAMSP).

Il est impératif de stimuler les sens des enfants par des manipulations douces, des massages, par différents modes de communication : images, symboles, langage des signes...

L'orthophonie permet de faciliter l'acquisition d'un langage, mais aussi de favoriser la communication non verbale, gestuelle par exemple, et d'améliorer la compréhension. La prise en charge débute très tôt, vers l'âge de 1 ou 2 ans, et le travail doit également être fait avec la

Syndrome de Cockayne – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Handicap_Cockayne-FrfrPub638v01.pdf | 27 novembre 2013

famille. En effet, la communication se fait dans les deux sens : des proches à l'enfant, pour signifier ce qu'ils veulent ou vont faire ; de l'enfant à ses proches, pour exprimer ce qu'il veut, ce qu'il ressent. Pour les enfants qui ont un appareil auditif, les séances d'orthophonie aident à donner du sens aux informations auditives reçues grâce aux prothèses et contribuent, quand cela est possible, à l'acquisition d'un langage oral et à l'amélioration de l'articulation. Cette rééducation est aussi essentielle dans l'acquisition de la lecture et de l'écriture.

Une prise en charge socio-éducative spécifique est nécessaire en cas de déficit intellectuel. Elle tient compte de la personnalité, de l'âge, du niveau intellectuel et des caractéristiques comportementales de l'enfant. Même en cas de déficit intellectuel important, des soins appropriés donnent à l'enfant toutes les chances d'utiliser au mieux ses facultés et ses connaissances. La démarche éducative spécifique peut débuter dès les premières années, il s'agit de stimuler l'enfant pour le sécuriser et le rendre autonome. Cet accompagnement permet une évolution progressive vers l'autonomie, vers l'amélioration de la communication. Il est ainsi conseillé d'aider l'enfant à se lier d'amitié avec d'autres enfants.

La rééducation psychomotrice aide l'enfant à utiliser au mieux ses fonctions physiques ; par exemple, à bien se situer dans l'espace, acquérir de la force dans les bras pour se maintenir debout, à compenser les troubles de l'équilibre, etc. Elle peut faire appel à diverses techniques de rééducation pouvant s'adapter à chacun : massages, exercices, piscine... L'ergothérapie aide également l'enfant à acquérir ou maintenir une certaine autonomie dans son environnement.

Une kinésithérapie régulière (en général une fois par semaine) peut être commencée dès l'âge de 8 ou 10 mois, pour apprendre à l'enfant à s'asseoir et faciliter l'acquisition de la marche. Elle permet de travailler l'amplitude des mouvements, d'entretenir la souplesse des articulations, de lutter contre l'enraidissement, d'améliorer les difficultés rencontrées à la marche. Elle peut être réalisée en mode dit « passif » (c'est le kinésithérapeute qui mobilise les membres, sans effort du malade lui-même) ou « actif-aidé » (le kinésithérapeute aide le malade à effectuer les mouvements qui lui sont demandés). La balnéothérapie peut être utile. Certains appareillages peuvent être nécessaires pour maintenir et soutenir le corps en bonne position (corset par exemple) et permettre les déplacements (cannes, déambulateur, fauteuil roulant).

Pédopsychiatre, psychiatre et psychologue peuvent apporter leur aide pour rassurer et tenter d'atténuer les angoisses fréquentes des enfants. En effet, en raison de leurs déficits multiples, ceux-ci sont confrontés à de nombreuses difficultés dans presque tout ce qu'ils font, ce qui peut générer une anxiété très importante.

La détection précoce des troubles de la vue et leur prise en charge par des équipes spécialisées associant ophtalmologistes et orthoptistes sont vivement recommandées. Ces professionnels dépistent et rééduquent les troubles de la vision, chez les enfants comme chez les adultes. Ils aident aussi les personnes à s'adapter au port d'une paire de lunettes ou à l'utilisation des aides optiques si nécessaire.

- « Vivre avec » : le handicap au quotidien

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Le syndrome de Cockayne est à l'origine d'un **handicap lourd**, à la fois sur les plans **moteur**, **sensoriel** et **intellectuel**. À ce titre, il retentit profondément sur la vie du malade et sur celle de sa famille.

La maladie touche des enfants, trop petits pour exprimer clairement ce qu'ils ressentent, au moins au début. Les parents sont soumis à un stress important, tant avant l'annonce du diagnostic qu'après, notamment au cours des hospitalisations fréquentes et longues de leur enfant.

À ces difficultés s'ajoutent parfois des préoccupations financières, techniques et administratives. La surveillance et les soins continus dont doivent bénéficier les enfants malades ont aussi des répercussions sur la vie professionnelle des parents (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel...). La maladie a donc **un impact direct sur le niveau de vie des foyers** (consultations médicales, rééducation, garde des enfants...). Quant à la prise en charge de l'enfant en crèche ou en école maternelle, tout dépend de ses capacités physiques et de son développement. Cette intégration, propice à la sociabilité et à l'épanouissement de l'enfant, peut parfois être réalisée avec l'aide d'un Auxiliaire de vie scolaire (AVS).

Les enfants atteints de la forme la plus fréquente du syndrome de Cockayne (type 1) conservent très longtemps de bonnes capacités de communication malgré la maladie et ils recherchent très souvent le contact. Leur socialisation et leur scolarisation doivent être encouragées autant que possible. En revanche, les enfants atteints de la forme sévère (type 2) n'ont que peu de possibilité d'interaction avec leur entourage en raison de la gravité de l'atteinte sensorielle et intellectuelle.

La vie des malades qui sont atteints d'une forme plus légère (type 3) est proche de la normale au moins au début et les enfants suivent une scolarité classique. À l'adolescence, l'apparition des problèmes visuels et auditifs et leur faiblesse générale nécessitent une adaptation du lieu de vie.

Pour les enfants **malvoyants** et malentendants, l'apprentissage de la **lecture en braille** et la compagnie d'un **chien-guide** peuvent être une aide importante.

En France, pour les enfants reconnus handicapés par la Commission des droits et de l'autonomie personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire...) sont alors définies par la MDPH.

1. *Syndrome de Cockayne*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mai 2009. Pr Hélène DOLLFUS, Pr Vincent LAUGEL, éditeurs experts. www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=638&Disease.

2. *Syndrome de Cockayne*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, mai 2013. Avec la collaboration de : Pr Alain SARASIN, Département de biopathologie CRLCC Institut de cancérologie Gustave Roussy, Villejuif – Pr Vincent LAUGEL, Centre de référence des maladies neuromusculaires d'origine génétique de l'enfant et de l'adulte, Service de pédiatrie, CHU de Strasbourg – CRESAM (Centre national de ressources pour enfants et adultes sourds aveugles et sourds malvoyants – Associations Les P'tits Bouts – Association Française de la Surdicécité. www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Cockayne-FrfrPub638.pdf.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

