

Le syndrome de Cockayne

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Cockayne. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines données contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome de Cockayne ?

Le syndrome de Cockayne (SC) est une maladie génétique rare, principalement caractérisée par des troubles de la croissance, un déficit intellectuel de sévérité variable, des difficultés motrices (troubles neurologiques) et une atteinte de la vision et de l'audition. D'autres organes peuvent être touchés, comme le foie ou les reins. Les enfants ont un visage qui apparaît prématurément vieilli et sont d'une très grande maigreur (cachexie).

Ce syndrome a été décrit pour la première fois en 1936 par le docteur Cockayne.

Il existe différents types du syndrome. Ils dépendent de l'âge auquel la maladie se manifeste et de la sévérité des manifestations :

- le type 1 est aussi appelé « forme classique ». Il se manifeste en général vers l'âge d'un an par un retard de croissance et des troubles neurologiques, puis par une baisse de la vue et de l'audition ;
- le type 2 est une forme sévère du syndrome. Les troubles neurologiques et certaines anomalies oculaires sont présents d'emblée à la naissance ;
- le type 3 correspond à une forme modérée.

Il existe deux autres formes du syndrome de Cockayne, non détaillées dans le présent document :

- une forme très sévère, le syndrome cérébro-oculo-facio-squelettique (COFS), qui entraîne de très graves malformations du cerveau (microcéphalie), des yeux (microphthalmie et cataracte) et des articulations (arthrogrypose) qui sont déjà présentes chez le fœtus. Elle est en général détectée avant la naissance et conduit souvent à une interruption de grossesse ;
- une double atteinte appelée syndrome de Cockayne – xeroderma pigmentosum, qui associe toutes les manifestations du syndrome de Cockayne et une sensibilité extrême de la peau et des yeux aux rayons ultraviolets (UV), entraînant des lésions importantes de la peau et un risque accru de cancer de la peau.

● **Combien de personnes sont atteintes de ce syndrome ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?**

Le syndrome de Cockayne est une maladie rare dont la prévalence (nombre de malades dans une population donnée) n'est pas connue avec exactitude. En Europe, sa prévalence à la naissance, c'est-à-dire le nombre de nouveaux cas par an, est estimée à environ 1 cas pour 200 000 naissances.

● **Qui peut en être atteint ?**

La maladie touche indifféremment les personnes des deux sexes, quelle que soit leur origine géographique.

● **À quoi est-il dû ?**

Le syndrome de Cockayne est une maladie génétique : il est dû à l'altération (mutation) d'un gène. Les gènes sont des portions d'ADN, la substance qui constitue les chromosomes et contient notre patrimoine génétique. Un gène équivaut à un « code » qui donne les instructions pour produire des protéines. Les protéines ont des fonctions très variées : elles contribuent au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement, de l'organisme.

Dans environ deux tiers des cas, il est dû à la mutation du gène *ERCC6*, qui est situé sur le chromosome 10 et conditionne la production d'une protéine appelée CSB (pour *Cockayne Syndrome B*). Une fois sur trois c'est le gène *ERCC8*, situé sur le chromosome 5 et responsable de la production de la protéine CSA (pour *Cockayne Syndrome A*), qui est en cause. On ne sait que peu de choses sur ces protéines, mais elles joueraient un rôle essentiel dans la réparation et le « décodage » (transcription) de l'ADN, qui sont des processus normaux et nécessaires au bon fonctionnement des cellules (voir « *Comment expliquer les manifestations ?* »).

● **Quelles en sont les manifestations ?**

Les principales manifestations du syndrome de Cockayne sont une croissance insuffisante en poids et en taille, des anomalies du système nerveux (troubles neurologiques et déficit intellectuel), ainsi qu'une baisse de la vue et de l'audition. Ces atteintes sont progressives, elles s'aggravent au cours du temps. Le ralentissement de la croissance est souvent la première manifestation de la maladie.

Le syndrome de Cockayne de type 1 se déclare vers l'âge d'un an ; le type 2 est plus précoce et certaines manifestations sont présentes à la naissance ; le type 3 est une forme plus tardive et moins sévère. Cependant, l'importance des manifestations varie d'une personne à une autre et toutes ne présentent pas toujours l'ensemble des manifestations décrites ci-après.

1. Les manifestations du syndrome de Cockayne de type 1

Troubles de la croissance et caractéristiques physiques

Au cours de la grossesse, la croissance du fœtus est normale et, à la naissance, la taille du nourrisson, son poids et la circonférence de sa tête (périmètre crânien) sont normaux. C'est souvent entre un et deux ans que les troubles de croissance deviennent évidents : l'enfant grandit peu, prend peu de poids et son périmètre crânien augmente peu (**microcéphalie**).

Plus tard, les enfants ne rattrapent pas leur **retard de croissance** : leur taille, leur poids et leur périmètre crânien restent en dessous des normales.

Les enfants ont souvent des traits du visage et une silhouette particuliers. Ces signes sont habituellement peu marqués et ne deviennent souvent reconnaissables qu'après l'âge de 3 ou 4 ans. Les enfants ont un visage long, un petit menton saillant, des yeux enfoncés et de grandes oreilles. En grandissant, leur visage apparaît prématurément vieilli. Ils sont aussi très maigres (cachectiques) et leurs membres sont fins et grêles.

Troubles neurologiques et déficit intellectuel

Les troubles neurologiques et les anomalies de la motricité ne sont pas présents dès la naissance mais apparaissent en général après l'âge d'un an. Ainsi, la plupart des enfants apprennent à marcher et c'est ensuite que les troubles et le déficit intellectuel s'installent progressivement.

Des difficultés à marcher, une démarche qui devient instable, des chutes, sont souvent les premiers signes. Puis, peu à peu, des troubles de l'équilibre et des difficultés pour effectuer des mouvements volontaires (**ataxie**) apparaissent : les mouvements sont saccadés ou s'accompagnent de tremblements ou de contractions musculaires incontrôlées (**spasticité**) surtout au niveau des jambes et des pieds.

Parfois, les bras et les jambes restent fléchis en permanence, ce qui peut entraîner des rétractions des muscles et une raideur des articulations qui limitent encore plus certains mouvements. Les muscles sont souvent insuffisamment toniques (**hypotonie**) et les réflexes sont anormaux : en général faibles (hyporéflexie tendineuse) ou au contraire, chez certains enfants, exagérément vifs (hyperréflexie).

La majorité des enfants ont des **difficultés intellectuelles**. L'importance du déficit intellectuel est variable, de léger à sévère. Certains enfants n'apprennent jamais à parler ; pour les autres, le langage est difficile à acquérir et il reste souvent pauvre, seulement fait de quelques mots ou de phrases courtes. Parfois, le langage est acquis, mais régresse avec l'évolution de la maladie. Enfin, la parole est souvent hachée et difficilement intelligible. Ces enfants s'expriment préférentiellement avec des moyens non verbaux, comme les gestes et mimiques, avec lesquels il est important de se familiariser pour bien communiquer avec eux.

Certains enfants ont une épilepsie, qui se manifeste par des crises de mouvements anormaux ou des convulsions qui se répètent plus ou moins fréquemment.

Malvoyance

Des anomalies des yeux et de la vision peuvent apparaître au cours de l'évolution du syndrome et conduire à une baisse de la vue importante, voire à la cécité, avec de lourdes répercussions sur le développement et la vie quotidienne (*voir « Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ? »*).

Les yeux peuvent paraître enfoncés dans les orbites (**enophtalmie**) en raison de la disparition de la graisse qui se trouve normalement derrière le globe oculaire. Les premiers signes d'une atteinte de la vision peuvent être une gêne et une crainte de la lumière (photophobie), des mouvements anormaux et saccadés des globes oculaires (nystagmus) ou un strabisme (les yeux ne regardent pas dans la même direction).

La baisse de la vision peut être liée à différentes maladies de l'œil. Il peut s'agir d'une **cataracte**, c'est à dire de l'opacification de la lentille de l'œil qui concentre les rayons lumineux (cristallin) ; d'une atteinte du nerf optique, qui transmet les images captées par l'œil au cerveau (**atrophie optique**) ; ou d'une maladie de la rétine, membrane qui tapisse

le fond de l'œil sur laquelle se forment normalement les images (**rétinopathie pigmentaire poivre et sel**).

Une inflammation de la surface de l'œil, la cornée (uvéite) ou des conjonctives, peuvent également apparaître et aggraver les troubles de la vue.

Troubles de l'audition

À la naissance, les enfants entendent normalement. Les troubles de l'audition apparaissent dans la petite enfance et se traduisent par une diminution des réactions aux bruits ou une perception très faible des sons d'intensité normale (**hypercousie**), notamment les plus aigus. Avec l'évolution de la maladie, la perte de l'audition progresse et l'hypercousie évolue vers une **surdité profonde** où l'enfant ne perçoit quasiment aucun son.

Sensibilité au soleil

Les enfants ont une peau très fine et sensible aux rayons ultraviolets : la moindre exposition provoque des coups de soleil sévères qui peuvent, parfois, laisser des cicatrices ou des taches foncées (hyperpigmentées). Certains ont beaucoup de taches de rousseur. Cette sensibilité concerne aussi les yeux, c'est pourquoi il est important de protéger les enfants avec des vêtements adaptés, des crèmes protectrices et des lunettes de soleil.

Anomalies dentaires

Les dents de lait peuvent apparaître tard, être petites, irrégulières et espacées. Plus tard, elles ne sont pas toujours toutes remplacées par une dent définitive (**agénésie dentaire**). Parfois, les dents restent petites (**hypoplasie dentaire**), sont mal implantées ou implantées de façon anarchique. Les enfants sont plus sensibles aux **caries** que la moyenne ; un suivi régulier par un dentiste est donc indispensable.

Autres manifestations

La maladie peut toucher **le foie**. Cela se manifeste la plupart du temps uniquement par des anomalies des analyses de sang, comme l'élévation du taux d'enzymes appelées transaminases, sans autres signes ressentis par le malade (atteinte asymptomatique). Parfois, le foie est plus gros que la normale (hépatomégalie).

Une **atteinte des reins** peut apparaître chez certains enfants. Il n'y a, en général, aucune manifestation et l'atteinte n'est décelable que par des analyses d'urine, qui montrent un excès de protéines dans les urines (protéinurie). Parfois, l'atteinte rénale a pour conséquence une augmentation de la pression du sang dans les artères (**hypertension artérielle**).

Les garçons peuvent avoir des testicules et un pénis anormalement petits (**hypogonadisme**). Parfois, à la naissance, un testicule ou les deux ne sont pas descendus dans les bourses (**cryptorchidie**).

2. Les manifestations du syndrome de Cockayne de type 2

Cette forme précoce du syndrome est caractérisée par une mauvaise croissance du fœtus durant la grossesse (**retard de croissance intra-utérin ou RCIU**). Ses manifestations sont similaires à celles du syndrome de type 1, mais sont plus sévères et plus précoces. Notamment, les atteintes neurologiques débutent dès la naissance et le développement intellectuel et moteur de ces enfants est d'emblée compromis. Des anomalies visuelles, comme une cataracte, peuvent être présentes dès la naissance.

3. Les manifestations du syndrome de Cockayne de type 3

Ce type correspond à une forme « tardive » du syndrome et, au moins durant les premières années de vie, les enfants grandissent normalement et leur développement psychomoteur est normal. Ils apprennent donc à marcher et à parler. Dans la petite enfance, les caractéristiques physiques comme le visage long avec un petit menton saillant, les yeux enfoncés, la peau fine et très sensible au soleil et la silhouette extrêmement maigre (cachectique) apparaissent et s'installent durablement. Les atteintes de la vision et de l'audition sont moins sévères que dans le syndrome de type 1 ; elles apparaissent vers l'adolescence.

● **Quelle est son évolution ?**

Le caractère **progressif** du syndrome de Cockayne est un élément très important de la maladie. Les troubles neurologiques et les déficits sensoriels (vue, audition) s'installent et s'aggravent avec le temps. Les enfants perdent peu à peu leurs repères (notion de temps, de reconnaissance des lieux) et ont de plus en plus de difficultés à bouger, puis à manger. Cette faiblesse se généralise et les enfants sont alors souvent plus sensibles aux infections.

L'espérance de vie est limitée et peu de personnes atteintes de la forme classique du syndrome (type 1) atteignent leur vingtième année. Le pronostic est encore plus sévère chez les enfants atteints du type 2. En revanche, les personnes atteintes du type 3 vivent jusqu'à l'âge adulte.

● **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.

● **Comment expliquer les manifestations ?**

Le syndrome de Cockayne est une maladie génétique. Il est dû à des altérations des gènes *ERCC6* ou *ERCC8*, qui entraînent des anomalies des systèmes de réparation et de « décodage » de l'information (transcription) de l'ADN.

L'ADN constitue le patrimoine génétique de chaque individu. Son intégrité est indispensable pour le développement des cellules et, plus globalement, de l'organisme. Pourtant, il est en permanence agressé par divers facteurs, comme les rayons ultraviolets, qui peuvent l'altérer; face à ces agressions, il dispose de systèmes de « réparation » très efficaces, permettant notamment d'éliminer les parties d'ADN endommagées. En parallèle, les protéines CSB et

CSA, dont la production dépend des gènes *ERCC6* et *ERCC8*, permettent que, même après avoir été endommagé, l'ADN puisse être correctement « décodé » (transcrit) pour fournir les instructions nécessaires à la formation des protéines.

Donc, chez les personnes atteintes du syndrome de Cockayne, le processus de réparation de l'ADN fonctionne mal et la transcription de certains gènes ne fonctionne pas dans des conditions optimales. De plus, les gènes *ERCC6* et *ERCC8* ont probablement d'autres fonctions importantes pour le renouvellement et la croissance des cellules (cycle cellulaire et croissance cellulaire).

Cependant, on ne connaît pas précisément le lien entre ces anomalies et chacune des manifestations du syndrome.

Les troubles neurologiques, les anomalies de l'audition et, pour partie l'atteinte de la vision, sont liés à la dégénérescence d'une substance appelée myéline, qui normalement forme une gaine protectrice autour de certaines cellules nerveuses (neurones) (voir figure 1).

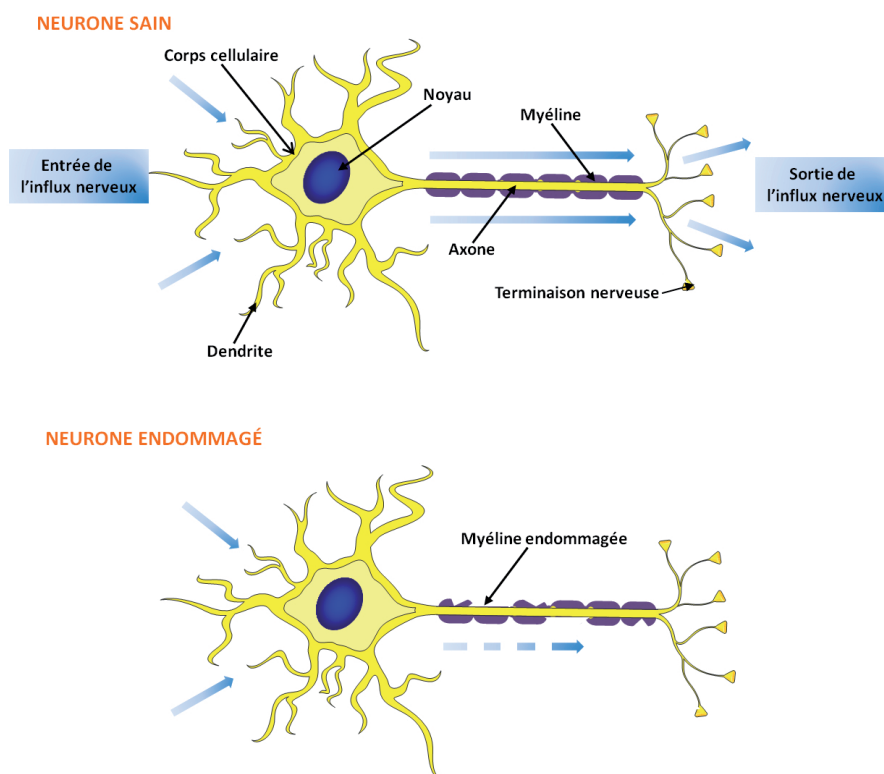


Figure 1. Schéma d'une cellule nerveuse (neurone)

Les neurones se prolongent par des « axones », recouverts d'une gaine blanche de myéline. Ce sont ces axones, constituant un véritable câblage dans le cerveau, qui composent la substance blanche dans laquelle se forment les lésions au cours du syndrome de Cockayne.

Image réalisée grâce à Servier Medical Art.

La myéline favorise la transmission de l'influx nerveux d'un neurone à l'autre, ce qui est indispensable au bon fonctionnement du cerveau et des nerfs. Chez les personnes atteintes du syndrome de Cockayne, la myéline est peu à peu détruite (**démyélinisation**) dans certaines zones du cerveau (substance blanche), puis les neurones eux-mêmes dégèrent. Les neurones qui constituent les nerfs impliqués dans la vision (nerfs optiques) ou dans l'audition (nerfs auditifs) sont également concernés.

La silhouette particulière est due à l'absence de la graisse normalement située sous la peau (graisse sous-cutanée) et au développement insuffisant des muscles.

Le diagnostic

Le diagnostic précoce du syndrome permet d'informer au mieux la famille et d'instaurer une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge.

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Cockayne ?

Le plus souvent, le diagnostic est évoqué dans les mois qui suivent la naissance ou dans la petite enfance devant l'apparition et la progression des manifestations de la maladie, comme le retard de croissance, les troubles neurologiques ou l'atteinte de la vue et de l'audition. Il est parfois fait dès la naissance, si le nouveau-né a des signes très évocateurs du syndrome. Le diagnostic est rarement fait avant la naissance, mais il est possible lorsque les échographies réalisées pendant la grossesse montrent des anomalies caractéristiques, surtout si l'existence de la maladie est déjà connue dans la famille.

Le diagnostic suspecté devra être confirmé par une analyse qui permet de mesurer le taux de réparation de l'ADN sur des cellules de la peau. Pour obtenir ces cellules, les médecins réalisent une petite intervention appelée **biopsie de peau**. Elle est simple à réaliser, sans danger et se fait sous anesthésie locale. La plupart du temps, elle se fait à l'aide d'un petit cylindre creux de 4 à 5 millimètres (patch) qui traverse la peau pour en extraire un fragment. Au laboratoire, les cellules du fragment de peau (les fibroblastes) seront mises en culture, puis exposées à des rayons ultraviolets afin de mesurer le taux de réparation de leur ADN. Dans certaines maladies, comme le syndrome de Cockayne, l'examen montre un taux de réparation inférieur à la normale.

Le **test génétique**, c'est-à-dire la recherche de la mutation des gènes *ERCC6* ou *ERCC8*, est possible à partir d'un échantillon de sang. L'examen est réalisé dans des laboratoires spécialisés.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ?

Des examens complémentaires sont réalisés pour évaluer la sévérité des atteintes neurologiques, visuelles et auditives. Ceci permettra de prendre en charge les déficiences de la manière la plus adaptée.

Évaluation psychomotrice et neurologique

Pour évaluer le développement psychomoteur des enfants, le médecin va les observer dans un contexte de jeu. Il pourra ainsi évaluer leurs principales acquisitions : marche, motricité globale, motricité fine (comme la capacité à attraper les petits objets), langage, contact social, etc. L'évaluation par le psychologue, l'orthophoniste (professionnel qui aide à rééduquer le langage et l'expression), le psychomotricien (personne qui aide à rééduquer les mouvements) ou l'ergothérapeute (qui évalue les besoins de la personne en situation de handicap et lui préconise les aides techniques nécessaires à son autonomie) est aussi recommandée afin d'évaluer les faiblesses de l'enfant, mais aussi ses capacités qui pourront être développées.

Le psychologue évalue notamment les performances intellectuelles comme le quotient intellectuel (QI), les capacités cognitives (raisonnement, mémorisation, prise de décisions, acquisition et utilisation des connaissances) et la personnalité (émotions, relations avec les autres,...).

Ces évaluations reposent sur des tests appelés tests psychométriques. Chez les plus jeunes enfants, ces tests sont réalisés dans un contexte de jeu : l'enfant doit montrer des images, assembler des cubes, nommer des objets, trouver un objet en fonction d'un indice, compléter des suites logiques, etc.

Imagerie du cerveau

Des images du cerveau peuvent être obtenues grâce à l'imagerie par résonance magnétique nucléaire (IRM) et au scanner.

L'IRM est indolore et sans danger et n'utilise pas les rayons X. Il dure 30 minutes à 1 heure. Le bruit à l'intérieur de l'appareil peut être désagréable, et un calmant léger (sédation) est parfois nécessaire pour certaines personnes. Chez les personnes atteintes du syndrome de Cockayne, les images obtenues par l'IRM peuvent montrer une diminution progressive du volume du cerveau (**atrophie cérébrale**).

Le scanner fonctionne avec des rayons X comme les radiographies classiques, mais les informations sont traitées par ordinateur. Chez certaines personnes atteintes du syndrome de Cockayne, il permet de montrer de petits dépôts denses de calcium (**calcifications**) dans différentes régions du cerveau. Le nombre des calcifications augmente avec l'évolution de la maladie.

Examens des yeux et de la vue

Réalisés par l'ophtalmologiste, ces examens ont pour but de préciser les capacités de vision (**acuité visuelle**) et de rechercher la cause précise d'une malvoyance.

Le médecin observe notamment comment l'enfant réagit à la lumière et s'il est capable de suivre un objet des yeux. Il réalise également un **examen du fond d'œil** : à l'aide d'un appareil spécial et après avoir dilaté la pupille par quelques gouttes de collyre, le médecin peut voir directement la rétine. En cas de rétinite pigmentaire, qui peut apparaître au cours du syndrome de Cockayne, il observera de petites taches blanches sur la rétine.

D'autres examens sont réalisés pour rechercher des anomalies visuelles, comme l'électro-rétinogramme (**ERG**) ou l'étude des potentiels évoqués visuels (**PEV**). Ces examens sont pratiqués chez un enfant calme ou endormi.

Bilan de l'atteinte auditive

Les médecins spécialisés dans les troubles de l'audition (médecins ORL) disposent de nombreux tests pour mettre en évidence une hypoacousie ou une surdité, mesurer la perte d'audition et en préciser l'origine. Certaines méthodes sont utilisées chez le nourrisson, comme la mesure des oto-émissions acoustiques (OEA) et l'étude des **potentiels évoqués auditifs** (PEA). D'autres méthodes, telle que l'audiométrie tonale ou vocale, demandent la participation de la personne examinée.

Analyses de sang et d'urines

Elles permettent de dépister certaines atteintes avant qu'elles ne se manifestent, comme les atteintes des reins ou du foie. Les analyses sont répétées au cours du suivi du malade.

Le dosage d'une substance appelée créatinine dans le sang (créatininémie) et dans les urines (créatininurie) permet d'évaluer le fonctionnement des reins. La créatinine est produite par les muscles et éliminée par les reins dans les urines. S'il y a une atteinte rénale, le taux de créatinine dans le sang est augmenté.

Si le foie est atteint, le taux de certaines substances (transaminases, bilirubine) peut être augmenté.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Plusieurs maladies ont des manifestations proches de celles du syndrome de Cockayne. Chez les nourrissons notamment, des déficiences visuelles et auditives, associées ou non à un déficit neurologique, peuvent être la conséquence de maladies infectieuses contractées par la mère durant sa grossesse comme la **rubéole**, la **toxoplasmose** ou l'infection à **cytomégalovirus** (CMV). Cependant, ces maladies n'entraînent ni photosensibilité, ni vieillissement prématuré. Ces deux manifestations sont en revanche caractéristiques du **xeroderma pigmentosum**, une autre maladie liée à un défaut de réparation de l'ADN.

La petite taille, un vieillissement prématuré et une sensibilité importante à la lumière sont également retrouvés dans d'autres syndromes, notamment les syndromes de « vieillissement prématuré » comme la **progéria** ou les syndromes de **Bloom**, de **Werner** et de **Rothmund-Thompson** (voir plus d'informations sur ces maladies sur www.orpha.net)

D'autre part, l'apparition précoce d'une rétinopathie pigmentaire pourrait faire penser à une maladie mitochondriale.

C'est la mise en évidence de l'anomalie génétique caractéristique du syndrome de Cockayne qui permettra d'établir le diagnostic définitif.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission ?

Le syndrome de Cockayne est dû à une mutation de l'un des gènes *ERCC6* (situé sur le chromosome 10) ou *ERCC8* (situé sur le chromosome 5). Sa transmission se fait de façon **autosomique récessive** (voir figure 2). Le terme « autosomique » signifie que le gène en cause dans la maladie n'est pas situé sur les chromosomes sexuels (les chromosomes X et Y) mais sur l'un des 22 autres chromosomes (appelés « autosomes »). La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille.

Nous portons tous deux exemplaires de chaque gène : une copie héritée de notre mère et une copie héritée de notre père. Le terme « récessif » signifie que les deux copies du gène doivent être altérées pour que la maladie se manifeste.

Si un enfant est atteint du syndrome de Cockayne, cela signifie que chacun de ses deux parents lui a transmis une copie altérée du gène impliqué dans ce syndrome. Les parents ont chacun un exemplaire du gène muté et un exemplaire du gène normal, ils ne sont pas malades ; ils sont hétérozygotes. Parmi les enfants de ce couple, seuls ceux qui ont reçu à la fois le gène muté de leur père et celui de leur mère sont atteints : ils sont homozygotes. À chaque grossesse, le risque pour ce couple d'avoir un enfant atteint est d'un sur quatre.

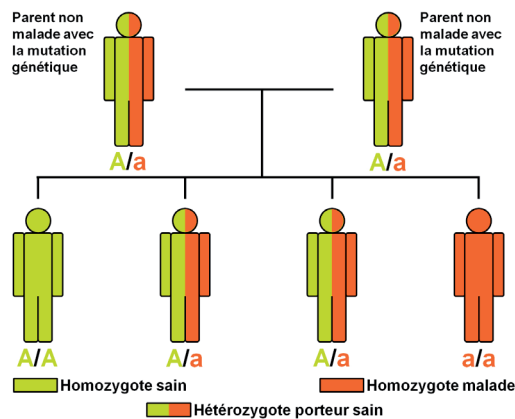


Figure 2 : La transmission autosomique récessive.

Les deux parents portent le gène muté (a) et le gène normal (A), mais ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes). L'enfant a/a a hérité des deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint du syndrome de Cockayne (on dit qu'il est homozygote malade). Comme leurs parents, les enfants A/a ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance. Ils sont « hétérozygotes porteurs sains ». L'enfant A/A n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie. On dit qu'il est homozygote sain.

© Orphanet 2012

Si un adulte atteint de la maladie a des enfants, il transmet toujours à chacun d'eux l'une des deux copies mutées du gène. Mais celui-ci ne sera malade que si il a reçu de son autre parent, une autre copie également anormale ; cela est en pratique très rare, sauf en cas de mariage dans la même famille (union consanguine). À ce jour, aucune personne atteinte du syndrome de Cockayne de type 1 ou de type 2 n'est devenu parent. En revanche, une femme atteinte du syndrome de type 3 a mené à terme et avec succès une grossesse.

Il est aussi recommandé de rencontrer un médecin généticien connaissant cette maladie. Ce médecin va pouvoir expliquer aux parents le mode de transmission de la maladie, les risques encourus par les membres de la famille et les options qui s'offrent à eux.

● Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Les frères et sœurs d'une personne atteinte du syndrome peuvent être soit malades eux-mêmes, soit homozygotes sains, soit hétérozygotes. Pour savoir ce qu'il en est, la (ou les) mutation(s) qui ont été identifiées chez l'enfant atteint et ses parents peuvent être recherchées. Chacun d'entre eux peut donc demander à faire un test génétique, quand il/elle est adulte. Cette demande doit être discutée en consultation de génétique. Toutefois, pour un porteur sain, le risque de donner naissance à des enfants atteints est très faible si son conjoint n'a pas de lien de consanguinité avec lui.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ? Peut-on faire un diagnostic préimplantatoire ?

Si un couple a déjà eu un enfant atteint du syndrome de Cockayne, ou si l'un des parents est atteint, il est, en théorie, possible de faire un **diagnostic prénatal (DPN)** à condition que l'anomalie génétique ait été identifiée au préalable.

Le DPN permet de savoir, au cours de la grossesse, si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie. Il consiste à mesurer le taux de réparation de l'ADN ou à rechercher l'anomalie génétique sur des cellules prélevées en début de grossesse au niveau du futur placenta (choriocentèse) ou du liquide amniotique (amniocentèse). Ces examens entraînent

chacun un risque faible de fausse couche, différent selon la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation de diagnostic prénatal au préalable. Ils sont réalisés sous échographie et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en une ou deux semaines.

Il est aussi possible d'effectuer un **diagnostic préimplantatoire (DPI)**. Le DPI consiste à rechercher l'anomalie génétique responsable de la maladie sur des embryons obtenus par fécondation in vitro. Cette technique permet de sélectionner les embryons qui n'ont pas l'anomalie génétique avant de les implanter dans l'utérus. Il nécessite le recours à une procréation médicalement assistée, avec les aléas de la fécondation in vitro. Cependant, le couple n'aura pas à vivre l'épreuve douloureuse d'une éventuelle interruption de grossesse.

Il est extrêmement important que les parents qui souhaitent avoir recours au DPN ou au DPI puissent discuter à plusieurs reprises avec une équipe de spécialistes afin de préciser leur demande exacte, d'être informés sur les avancées de prise en charge de ces maladies, et de prendre une décision éclairée.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement du syndrome de Cockayne ?

Non, il n'existe pas actuellement de traitement permettant de guérir du syndrome de Cockayne.

Cependant, dès que le diagnostic est établi, l'accompagnement doit commencer le plus tôt possible et être pluridisciplinaire. En effet, des médicaments, des techniques de rééducation et des aides techniques permettent de prendre en charge certaines manifestations (voir « *Quelles sont les modalités de prise en charge des manifestations du syndrome ?* ») et de limiter et prévenir le handicap (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?* »).

● Quelles sont les modalités de prise en charge des manifestations du syndrome ?

La prise en charge médicale concerne les manifestations du syndrome et non sa cause (prise en charge symptomatique) ; elle vise essentiellement à prévenir les complications. Elle a pour objectif d'améliorer la qualité de vie de l'enfant et de l'adulte afin de lui permettre de s'épanouir et d'optimiser ses capacités physiques et intellectuelles.

Prise en charge des difficultés d'alimentation

Les problèmes alimentaires peuvent faire l'objet d'une prise en charge très tôt chez le nourrisson qui ne prend pas de poids. La plupart des bébés ont besoin d'une assistance pour leur permettre de s'alimenter suffisamment durant les premiers mois de la vie.

La faiblesse musculaire et l'atteinte neurologique peuvent empêcher certains enfants de s'alimenter suffisamment. Il est alors possible de les aider à prendre suffisamment de poids avec des menus adaptés, en général en donnant de plus petites quantités mais plus souvent et en privilégiant les textures et les aliments que l'enfant préfère.

Lorsque les difficultés sont très importantes, il faut parfois apporter des compléments d'alimentation par une sonde apportant directement les aliments dans l'estomac (nutrition entérale). La sonde est soit introduite par le nez (sonde naso-gastrique), soit directement

branchée sur un petit bouton relié à l'estomac et mis en place au cours d'une intervention chirurgicale (gastrostomie).

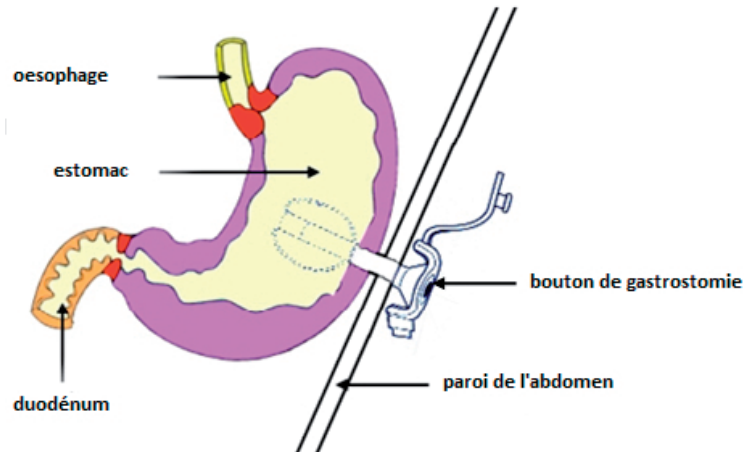


Figure 3 : Représentation schématique d'une gastrostomie.

(<http://www.afao.asso.fr/accueil.htm>)

Traitement des anomalies oculaires

Une partie des manifestations oculaires de la maladie peuvent faire l'objet d'un traitement, notamment la cataracte et le strabisme.

La cataracte peut être traitée grâce à une intervention chirurgicale qui consiste à retirer le cristallin devenu opaque. L'opération est réalisée sous anesthésie générale, elle consiste à ouvrir la capsule de l'œil dans laquelle est logé le cristallin pour le retirer. La vision s'améliore très rapidement après l'opération ; une correction adaptée par lunettes pourra être portée au bout de quelques semaines, une fois la cicatrisation achevée.

L'implantation d'un cristallin artificiel transparent (greffe) n'est pas conseillée pour plusieurs raisons : la taille de l'œil augmente avec la croissance de l'enfant, il existe un risque d'augmentation de la pression à l'intérieur de l'œil (glaucome) et des complications liées à cette chirurgie peuvent survenir. De plus, il n'est pas certain qu'une telle greffe soit stable à long terme.

Le strabisme, quand il existe, doit être pris en charge très tôt pour permettre aux enfants de développer une vision parallèle des deux yeux (vision binoculaire), nécessaire à une bonne perception de la profondeur et de la distance. Le traitement repose sur des séances de rééducation avec l'aide d'un orthoptiste. Le masquage de l'œil sain (occlusion), par un cache œil ou un verre de lunettes opaque, permet de forcer l'œil atteint à travailler.

Une intervention chirurgicale peut être nécessaire pour faire disparaître ou réduire une déviation qui persiste. Elle se pratique sous anesthésie générale, parfois en hospitalisation de jour si l'âge et l'état général de l'enfant le permettent. Dans les jours qui suivent, les yeux sont rouges, il peut exister une gêne passagère, des picotements, des tiraillements et du larmoiement, parfois des maux de tête. Tous ces signes disparaissent habituellement avec un traitement local (gouttes et pommade). Les complications de la chirurgie du strabisme sont rares. Certains enfants peuvent voir double de manière transitoire (diplopie) après l'opération.

Prévention contre les méfaits du soleil

En raison de leur sensibilité au soleil, les personnes atteintes doivent se protéger des rayons ultraviolets (UV). Il faut également savoir que certaines lumières artificielles, notamment néons et halogènes, émettent un rayonnement UV nocif dont les malades doivent être protégés.

Il est recommandé de leur faire porter des chapeaux à large bord, des vêtements qui ne laissent pas passer les UV, des cols fermés. De même, l'utilisation de crème solaire avec un indice de protection 50+ lors des activités et des déplacements à l'extérieur est conseillée, même en hiver ou en fin de journée quand la luminosité semble faible.

Les yeux doivent aussi être protégés, par des lunettes spéciales ou un masque filtrant les UV.

Soins dentaires

Les enfants doivent être suivis régulièrement par un dentiste en raison de leur sensibilité aux caries. Cela permettra d'apporter les soins adaptés dès que nécessaire.

● 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) (voir « *Comment faire suivre son enfant* »).

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 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 débiter 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.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Il y a plusieurs moments où la famille et le malade peuvent ressentir le besoin de trouver un soutien en consultant un psychologue ou un pédopsychiatre. Pour les parents, l'annonce du diagnostic est un moment de profond désarroi, de colère, de désespoir. Le plus souvent, l'organisation de la vie quotidienne, les projets familiaux, les repères habituels, les priorités au sein de la famille et le temps consacré aux autres enfants sont bouleversés. Le couple et la famille peuvent en pâtir. Les soins médicaux lourds nécessaires, apprendre à soigner son enfant sans le surprotéger, la jalousie ou la culpabilité ressentie par les frères et sœurs sont autant d'épreuves difficiles à affronter seuls. L'accompagnement et le soutien psychologiques peuvent aider à rétablir les équilibres individuels et au sein de la famille.

Pour les enfants malades, tout dépend de la sévérité du handicap, mais le besoin d'apprendre à se prendre en charge, les difficultés à réaliser certaines activités de façon autonome, la confrontation au regard des autres, peuvent être des étapes délicates où un accompagnement psychologique s'impose.

● **Que peut-on faire soi-même pour soigner son enfant ?**

Au quotidien, les parents relayent la prise en charge effectuée par les professionnels et prennent une part active au traitement. Ils peuvent ainsi pratiquer les exercices préconisés pour que l'enfant s'épanouisse au mieux et doivent appliquer les conseils pour la gestion des appareillages éventuels (corset). Lorsque l'enfant est alimenté par une gastrostomie, ils pratiquent les soins réguliers de la sonde et branchent eux-mêmes la sonde pour les repas.

Le suivi médical et les séances auprès des différents professionnels (kinésithérapeute, orthophoniste,...) nécessitent des déplacements fréquents qui mobilisent souvent les parents. Devant la lourdeur de la prise en charge et ses contraintes, il est normal d'avoir des moments de découragements. Il ne faut pas hésiter à en parler franchement avec l'équipe soignante.

Enfin, faire participer l'enfant, dans la mesure de ses possibilités, à la vie quotidienne de la famille et à ses activités (promenades, vacances, jeux...) permet de favoriser son épanouissement.

● **Comment faire suivre son enfant ?**

Un suivi par des médecins de différentes spécialités (pédiatre, neurologue, médecin ORL, ophtalmologue, dentiste...) est indispensable. Des consultations régulières permettent de suivre l'enfant, de réévaluer régulièrement ses besoins, ses compétences, et d'adapter les soins et les aides à lui apporter dans sa vie quotidienne selon l'évolution de la maladie.

Ces multiples professionnels travaillent souvent en réseau et au sein de centres pluridisciplinaires : centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP) pour des enfants de 0 à 6 ans ayant un déficit intellectuel ou moteur, centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP) pour des enfants de 3 à 18 ans ayant des troubles du développement et centres médico-psychologiques (CMP) pour des enfants et des adultes nécessitant des soins de nature psychothérapeutique.

Des examens réguliers de la rétine, par l'ophtalmologiste, sont nécessaires pour déceler dès que possible une anomalie débutante. De même, des consultations régulières avec un médecin ORL permettent de détecter la perte d'audition le plus tôt possible. Des visites régulières chez le dentiste sont également conseillées, notamment pour soigner les caries éventuelles.

Des bilans sanguins réguliers sont réalisés pour surveiller le fonctionnement des reins et du foie.

- **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, il est important de faire part du diagnostic à l'équipe soignante et de signaler les traitements en cours s'il y en a ainsi que les opérations déjà réalisées pour éviter des soins qui iraient à l'encontre de ces traitements.

- **Peut-on prévenir cette maladie?**

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie.

Vivre avec

- **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, voir « *Les prestations sociales en France* »), 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.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Actuellement, les chercheurs tentent de comprendre comment les protéines fabriquées par les gènes *ERCC6* et *ERCC8* fonctionnent dans les cellules et comment leur dysfonctionnement entraîne un syndrome de Cockayne. En comprenant ces mécanismes, les chercheurs espèrent trouver de nouvelles voies de traitements.

Par ailleurs, des études sont en cours pour identifier et préciser les caractéristiques des atteintes neurologiques, notamment grâce à l'IRM, ce qui permettrait de mieux diagnostiquer le syndrome.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Dès le diagnostic, il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent bien la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes du syndrome de Cockayne bénéficient d'une prise en charge à 100 % (exonération du ticket modérateur) par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des affections de longue durée (ALD) hors liste.

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soins, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Un renouvellement doit être demandé par le médecin traitant au terme de cette durée.

Cependant, certains frais (de déplacement pour les séances de kinésithérapie ou autres, de l'accueil en centre spécialisé, etc.) restent souvent à la charge des familles.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci, avec l'aide d'une équipe pluridisciplinaire, est chargée d'évaluer les besoins de la personne par rapport au handicap qu'il connaît et de proposer un « plan personnalisé de compensation du handicap » tenant

compte des souhaits de la personne (ou de son représentant légal) pour son projet de vie. La MDPH centralise toutes les démarches liées au handicap : demande de prestations (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, etc.), demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières, etc. Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises.

Par exemple, les familles peuvent obtenir une allocation d'éducation enfant handicapé (AEEH). L'un des parents peut prétendre à une allocation journalière de présence parentale (AJPP) si le médecin traitant juge que sa présence auprès de l'enfant est indispensable. Une demande d'hospitalisation à domicile ou encore d'une aide à domicile peut être faite. Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de facilités pour les transports. La carte « station debout pénible » et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenus en fonction de l'état de la personne atteinte.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36

(appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Alain Sarasin
Département de biopathologie
CRLCC Institut de cancérologie
Gustave Roussy, Villejuif

Professeur Vincent Laugel
Service de pédiatrie, CHU de
Strasbourg

*Association Française des Conseillers
en Génétique*



*CRESAM (Centre national de
ressources pour enfants et
adultes sourds aveugles et sourds
malvoyants)*



Association Les P'tits Bouts



*AFSC - Association Française
de la Surdicécité*



Première édition : mai 2013