Tous à l'école

CDG Syndrome

Qu'est-ce que le CDG syndrome ?

Le CDG syndrome est un syndrome d'origine génétique dont l'acronyme signifie : Congenital Disorder of Glycosylation. Il affecte la fabrication des chaînes de sucres (glycosyl ou oligosaccharides) qui sont accrochées à la plupart des protéines d'un organisme.
Plus de 40 types de CDG syndromes sont connus, regroupant des maladies parfois très différentes dans leur sévérité et dans leurs symptômes. Le **CDG syndrome de type Ia est de loin le plus fréquent des CDG**. Il se traduit par un trouble de la coordination des mouvements lié à une atteinte du cervelet (voir fiche syndrome cérébelleux), un strabisme, un retard psychomoteur et parfois d'autres atteintes d'organes (dysfonctionnement du foie, épaississement des parois du cœur, diarrhée, anomalies de la coagulation du sang, etc.). Son spectre de gravité est très variable d'un enfant à un autre.

Pourquoi ?

La très grande majorité des protéines de l'organisme porte des chaînes de sucres - les oligosaccharides ou glycosyl- qui modifient leur fonction et leur durée de vie et sont indispensables à leur bon fonctionnement.
Plusieurs enzymes interviennent dans le processus de fabrication de ces oligosaccharides. Le CDG syndrome de type Ia est du à la présence d'une mutation (anomalie) dans le gène Phosphomannomutase 2 (PMM2) qui limite la capacité de la cellule à produire des oligosaccharides.
Plus de 80 % des protéines de l'organisme sont glycosylées (portent des chaînes de sucres) ; un défaut dans le processus de glycosylation des protéines peut donc théoriquement avoir des conséquences sur tous les organes, et cela dans des

degrés de sévérité variables d'un enfant à l'autre. Les organes les plus fréquemment touchés sont le cervelet, le foie, les nerfs et le cœur.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Les symptômes des enfants atteints de CDG syndrome de type Ia sont très variables dans leur sévérité et d'un individu à l'autre, de sorte que certains enfants n'ont (presque) aucun symptôme alors que d'autres peuvent être lourdement handicapés.

1. Un symptôme « visible » est le **syndrome cérébelleux** (voir fiche correspondante) qui a pour conséquence des troubles de l'équilibre et des difficultés de coordination des mouvements :
o Une **démarche titubante** avec chutes fréquentes. Les nourrissons commencent à marcher à un âge plus tardif. Dans les cas les plus graves, la position assise et la tenue de la tête sont perturbées et l'enfant doit se déplacer en fauteuil roulant.
o Des mouvements difficilement contrôlés : l'initiation du mouvement est retardée tandis que le mouvement lui-même est plus lent, son amplitude est exagérée mais garde sa direction. Le geste rate son but ou le dépasse, il est saccadé. L'enfant a des difficultés à enchaîner rapidement des mouvements volontaires, successifs et alternatifs (faire tourner ses mains pour imiter des petites marionnettes, par exemple). Les gestes fins et précis sont maladroits. La **coordination motrice est déficiente**.
o Il existe également d'autres symptômes notamment des **troubles de la parole** : la parole est scandée, explosive et mal articulée. L'élocution est ralentie et retardée dans son initiation. Au pire, le trouble peut compromettre toute la communication verbale.

Le trouble de l'adaptation automatique du geste nécessite, pour contrecarrer ce déficit, une concentration permanente pour permettre d'adapter le geste ou la parole. Marcher, exécuter un geste, écrire, parler, exigent de gros efforts d'adaptation et de concentration, il en résulte une grande fatigabilité.

2. D'autres symptômes peuvent s'y ajouter :
o Un strabisme
o Un retard psychomoteur : le développement intellectuel est très variable d'un

enfant à un autre ; il peut être de normal à très décalé.
o Sur le plan orthopédique : des pieds creux, une scoliose, une déformation du thorax (« thorax en carène »).
o des atteintes variées d'organes dont les symptômes ne devraient pas être visibles (épaississement des parois du cœur, diarrhée, dysfonctionnement du foie, de la thyroïde ou des reins, tendance à faire des phlébites, anomalie de la rétine, des nerfs des membres etc.).
o Enfin la moitié des patients peuvent présenter au moins une fois dans leur enfance, un épisode comprenant des convulsions, des troubles de la conscience (somnolence anormale voire coma) et une diminution de la force musculaire d'un ou plusieurs membres. Ces épisodes sont appelés des « Strokes-like » ; ils sont de durée brève et les symptômes sont réversibles sans séquelle en quelques heures à quelques mois.

Quelques chiffres

Les CDG syndromes sont des maladies identifiées récemment, depuis 1978. Depuis, chaque année, de nouveaux types de CDG sont découverts. Ce sont des maladies extrêmement rares et beaucoup de ces syndromes affectent moins de 10 patients dans le monde.
Le CDG syndrome de type Ia est le plus fréquent des CDG et aurait une prévalence estimée de 1,5 / 100.000 naissances.

Traitement

Il n'y a pas de médicaments permettant la guérison du CDG syndrome de type Ia.
Parmi les CDG syndrome, seul le Ib, maladie touchant essentiellement le foie, peut être amélioré par un traitement à base de sucre mannose.
Seules les rééducations (psychomotricité, orthophonie, ergothérapie, orthoptie...) améliorent considérablement la qualité et l'espérance de vie des enfants atteints de CDG de type Ia. Un meilleur suivi permet aussi de compenser les déficits.
C'est pourquoi, une prise en charge médicale et paramédicale, est indispensable.

Conséquences sur la vie scolaire

Le syndrome cérébelleux peut être à l'origine de :
- Une **écriture hachée** qui peut devenir illisible ;
- Un **manque de précision** et une lenteur d'exécution dans le geste : les gestes fins et précis sont maladroits et lents ;
- Une **lenteur dans l'expression orale** : des problèmes d'élocution, une lenteur et une difficulté à enchaîner de manière harmonieuse, un retard dans l'initiation de la parole peuvent perturber l'expression orale dans son ensemble et plus particulièrement la lecture lorsque des troubles d'oculomotricité s'y rajoutent ;
- Des **difficultés de concentration**, de réflexion et une fatigue liées au bruit de fond et aux mouvements de la vie de classe ;
- Une plus grande **fatigabilité** résultant en partie d'un effort d'adaptation et de concentration permanent afin de compenser les déficits ;
- Dans certains cas, l'atteinte cérébelleuse peut altérer certaines perceptions dans le domaine temporo-spatial (chronologie et synchronisation), la mémoire et l'exécution de consignes multiples et complexes, entraînant ainsi des difficultés notamment en mathématiques, très variables d'un enfant à l'autre.

Dans tous les cas, **les enfants atteints d'un CDG syndrome de type Ia ont la capacité d'apprendre et de progresser**, pour certains au même rythme que les autres enfants. Il est donc important pour ces enfants d'être accueillis et scolarisés avec tous les dispositifs nécessaires à leur réussite.
Quelques enfants atteints de CDG Ia peuvent suivre une scolarité normale. Parfois, un Accompagnant d'élève en situation de handicap (AESH), ou l'aménagement des horaires pour que les rééducations se déroulent sur le temps scolaire nécessitent l'élaboration d'un Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Pour les enfants qui présentent des difficultés plus importantes, des dispositifs d'inclusion scolaire du type ULIS peuvent être envisagés, voire une orientation vers une structure spécialisée de type IME, EMP ou IMPro.
L'enfant nécessite de manière régulière des consultations à l'hôpital avec un pédiatre spécialiste et son équipe psycho-éducative ce qui risque de générer un certain absentéisme.

Quand faire attention ?

Pendant les récréations, lors des déplacements, à chaque fois qu'il y a risque de bousculade et en particulier dans les escaliers, l'enfant peut être déséquilibré. La traversée d'un grand espace sans possibilité d'appui peut être un problème pour certains enfants (besoin d'appuis pour éviter les chutes). La participation aux diverses activités se fera en accord avec les parents et le médecin spécialiste, en particulier pour les activités sportives. Le port du cartable peut être difficile non seulement en raison de son poids mais aussi du déséquilibre qu'il crée. Par ailleurs, il peut aggraver une scoliose même naissante.
Les enfants ayant un CDG syndrome de type Ia ne posent habituellement pas de problème aigu ou urgent. Cependant, 1 patient sur 2 présente au moins une fois dans sa vie un **épisode « Stroke-like »**. Cet épisode comprend l'apparition brutale, mais pas forcément simultanée, de trouble de conscience (somnolence inhabituelle voire coma), de convulsions et éventuellement d'une perte de force dans un ou plusieurs membres. Ces épisodes durent de quelques heures à quelques jours et nécessitent une hospitalisation en urgence pour traiter les convulsions et/ou pour surveillance. Les différents symptômes se résolvent en quelques jours voire quelques mois, sans séquelles.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

D'un sujet à l'autre les besoins sont très variables, certains enfants peuvent être autonomes alors que d'autres seront presque totalement dépendants.
Les besoins vont évoluer dans le temps et doivent être réajustés en fonction de l'évolution éventuelle des symptômes.

Selon les difficultés et le niveau d'étude de l'enfant, on pourra proposer :
- De limiter les déplacements et permettre à l'élève ataxique d'effectuer ses déplacements en dehors des périodes de cohues ; éviter les changements de classe.
- De doter l'élève d'un double jeu de livres : un à la maison, un à l'école.
- De lui permettre de se reposer dans un endroit calme lorsqu'il en ressent le besoin.
- De laisser le temps à l'élève de faire, de dire, de restituer.

- Pour pallier les difficultés d'écriture, et selon les cas, des photocopies des cours, le recours à l'utilisation d'ordinateur, un secrétariat, etc.
- L'intervention d'un Accompagnant d'élève en situation de handicap (AESH).

L'avenir

Le syndrome cérébelleux et les difficultés intellectuelles ne s'aggravent habituellement pas. Les situations à l'âge adulte sont extrêmement variées en fonction du degré de handicap : certains mènent une vie quasiment normale, beaucoup bénéficient d'un emploi protégé ; d'autres enfin vivent en institut spécialisé.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Cérébelleux : syndromes cérébelleux et Ataxie de Friedreich
Maladies rares : aspects médicaux, BEP

Associations

A Tire d'Aile
Connaître les syndromes cérébelleux (CSC)
Les P'tits CDG
CDG CARE

Travailler ensemble

Orthophonie
Orthoptie
Psychomotricité

Liens

Site du Centre de référence nationale des maladies métaboliques (MaMEA)

Vivre avec une maladie rare : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants) : ce Cahier Orphanet est un document qui a pour objectif d'informer les malades atteints de maladies rares ainsi que leurs proches de leurs droits et de les guider dans le système de soins.

Glossaire

Strabisme

Impossibilité de fixer un même point avec les deux yeux. En pratique, les deux yeux ne sont pas bien alignés.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école