

Présenté en partenariat avec



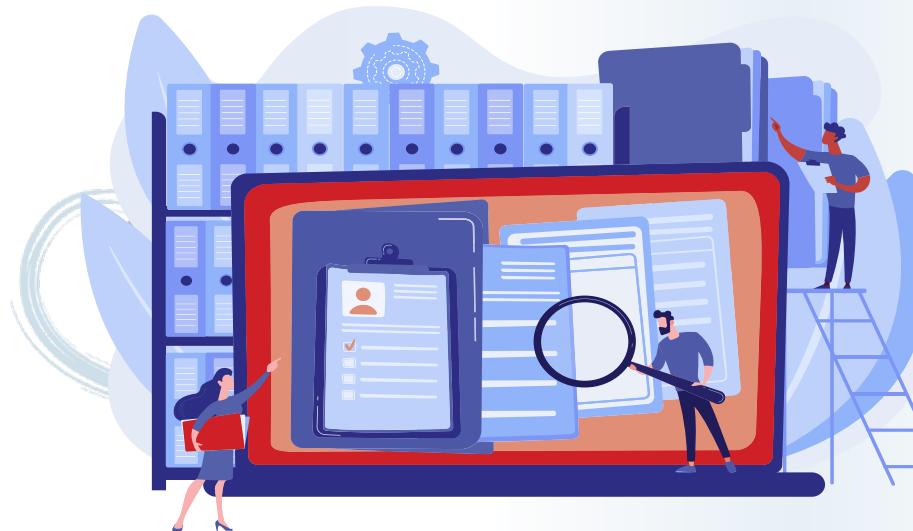
Fiche — Sources d'information et de ressources

CENTRE iRARE

Centre d'information
et de soutien en maladies rares



Syndrome de Kabuki



Syndrome de Kabuki

- **Synonymes :** yndrome de Niikawa-Kuroki make up (*en anglais : Kabuki syndrome-1, Kabuki Make-up Syndrome, Niikawa-Kuroki Syndrome*)
- **Fréquence de la maladie :** 1/32 000-86000.
- **Hérédité :** La plupart des cas du syndrome de Kabuki sont sporadiques et surviennent chez des personnes sans antécédents apparents de la maladie dans leur famille. Certains cas peuvent être héréditaires : dans 80% des cas, des mutations du gène *KMT2D* causent la condition. Ces cas sont transmis selon le mode autosomique dominant. Des délétions du gène *KDM6A* ont également été décrites. Bien que rares, ces cas peuvent être transmis selon le mode dominant lié à l'X; c'est-à-dire que le gène *KDM6A* muté se trouve sur le chromosome X, l'un des deux chromosomes sexuels)

Transmission liée à l'X :

« Liée à l'X » signifie que le gène en question est situé sur le chromosome X, l'un des chromosomes sexuels. Les humains ont deux chromosomes sexuels, X et Y. Les filles/femmes ont deux chromosomes X dans leurs cellules, tandis que les garçons/hommes ont un X et un Y. Dans le cas d'une maladie liée à l'X, ce sont généralement les mâles qui sont touchés car ils ont une seule copie du chromosome X qui porte la mutation responsable de la maladie. Étant donné que les femmes ont une copie non mutée du gène sur leur deuxième chromosome X, en général, elles n'ont pas la maladie. On dit que les femmes sont « porteuses ». Dans le cas de certaines maladies, elles peuvent manifester des symptômes plus légers ou différents. Une femme porteuse d'une maladie liée à l'X a une probabilité de 50 % de la transmettre à ses garçons.

Transmission autosomique dominante :

« Autosomique » signifie que le gène en question est situé sur l'un des chromosomes numérotés ou non sexuels. La maladie peut donc affecter autant les garçons/hommes que les filles/femmes. « Dominant » signifie qu'une seule copie du gène muté (d'un parent) suffit à provoquer la maladie. Les enfants d'une personne atteinte d'une maladie autosomique dominante ont chacun 50 % de probabilité d'être atteints. Cependant, pas tous les individus atteints ont un parent atteint. On dit que ces individus ont une mutation « de novo » et ils peuvent transmettre leur mutation à leur descendance.



Plus de détails :

- [Ressources – Génétique Simplement \(genetiquesimplement.com\)](http://genetiquesimplement.com)
- [Comprendre les gènes- Chu Sainte-Justine](#)

N.B. Si vous souhaitez un conseil génétique pour cette maladie, contactez-nous. Une conseillère en génétique pourra vous donner les informations de base et, si nécessaire, vous référer à un service de génétique. Services génétiques au Québec <http://rqmo.org/wp/repertoires/>, section « Génétique ».

Associations/groupes de soutien

Québec : [Association des patients immunodéficients du Québec](#)

États-Unis : [Tout le Kabuki](#)
[Fondation de Syndrome de Kabuki](#)

France : [L'Association du Syndrome de Kabuki](#)

Belgique : [L'Association du Syndrome de Kabuki Belgique](#)

Australie : [Supporting Aussie Kids with Kabuki Syndrome](#)

Ces associations ne sont pas spécifiques, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires.

Canada : [About Face](#)

[Autres associations pertinentes en France](#)



Blogues, forum, pages Facebook :

Groupes Facebook : [APIQ](#)

[APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](#)

(pour les membres patients ou parent de patient inscrit comme membre à l'APIQ)

[Syndrome de Kabuki Canada](#)

[Syndrome de Kabuki - Parents](#)

[Syndrome de Kabuki](#)

Pour des ressources gouvernementales ou communautaires au Québec,
consultez le site web du RQMO : [Répertoire de ressources](#)



Résumé du site Orphanet (www.orpha.net)

Voici le résumé du site : Orphanet: [Syndrome Kabuki](#)

Description clinique

La présentation initiale de [Syndrome de Kabuki](#) (SK) est la présence d'une hypotonie néonatale/infantile et de difficultés d'alimentation (touchant plus de 70 % des enfants). Le SK associe un décalage psychomoteur puis souvent une déficience intellectuelle (DI- 90 % des personnes). La DI est souvent légère à modérée ; cependant, le spectre va d'un intellect normal à une déficience sévère. L'acquisition du langage verbal et la mémoire sont généralement meilleures que la vitesse de traitement ou les compétences visuo-spatiales. En général, les personnes atteintes de SK marchent et parlent. Des malformations cardiaques sont observées chez environ 50 % des patients. Des malformations rénales, une surdité et des crises d'épilepsie de différents types sont observées chez 20 % des personnes. Un déficit immunitaire léger responsable des infections récurrentes est fréquemment observé. Les maladies auto-immunes augmentent avec l'âge et touchent environ 20 % des adultes. La scoliose et des luxations de la rotule nécessitent un dépistage récurrent en particulier à la puberté. Les dents manquantes sont fréquemment observées. L'obésité peut survenir dès l'âge de 5 ans et doit être surveillée. Un déficit en hormone de croissance est observé chez 25 à 30 % des personnes. Une thélarche prématurée est observée chez 30 % des femmes.

Étiologie

Le SK est dû à des variants pathogènes de novo pour environ 70 % des patients répondant aux critères du diagnostic clinique. Pour la majorité des patients (56 % à 75 %), le SK est dû à des mutations du KMT2D (12q13.12) et pour 5 % des individus, le SK est dû à des mutations du KDM6A (xp11.2).

Méthode(s) diagnostique(s)

Le diagnostic est évoqué à l'examen clinique et confirmé par des études génétiques.

Diagnostic(s) différentiel(s)

Les diagnostics différentiels sont : les syndromes de CHARGE, 3MC et Hardikar, les maladies génétiques liées à KAT6B et d'autres syndromes génétiques impliquant les gènes de la régulation de la chromatine.



Résumé du site Orphanet (suite)

Diagnostic prénatal

Une amniocentèse visant à détecter le SK lors des grossesses ultérieures doit être envisagée avec les parents d'un individu index. Le SK peut être identifié en utilisant le séquençage de l'exome lors d'un diagnostic prénatal si un syndrome malformatif est découvert pendant la grossesse.

Conseil génétique

La transmission du SK par anomalie de KMT2D est autosomique dominante, cependant, dans la plupart des situations, les variants pathogènes surviennent de novo et le risque de récurrence pour les prochaines grossesses est donc faible. Le risque de récurrence pour les prochaines grossesses est estimé à 1 % en se basant sur la possibilité de mosaïcisme germlinal parental. La transmission du SK par anomalie de KDM6A est liée au chromosome X, les hommes sont légèrement plus touchés que les femmes.

Prise en charge et traitement

La prise en charge est multidisciplinaire tout au long de la vie. Un suivi régulier par un généticien clinicien, un pédiatre, un ophtalmologue, un psychologue/psychiatre, un orthophoniste, un physiothérapeute et un ophtalmologue auront un impact majeur sur les progrès. Les difficultés d'alimentation peuvent nécessiter une alimentation par sonde (nasogastrique ou gastrostomie). Des évaluations du développement psychomoteur sont nécessaires afin d'adapter les soins aux besoins de chaque individu. D'autres spécialistes peuvent être nécessaires, tels qu'un cardiologue, un gastro-entérologue, un néphrologue, un immunologiste, un ORL (oto-rhino-laryngologiste) ou un stomatologue. Une attention particulière est nécessaire en ce qui concerne les difficultés graphomotrices et visuelles.

Pronostic

Le pronostic est généralement bon. Une surveillance attentive est nécessaire pour les symptômes auto-immuns et rénaux. L'autonomie peut être limitée et les personnes touchées auront parfois besoin du soutien des soignants/aidants tout au long de leur vie.

Éditeur(s) expert(s) : Pr David GENEVIÈVE | ITHACA - Dernière mise à jour : Septembre 2020*



Documents de type « revue » pour vous et vos professionnels de la santé

[Focus Handicap](#)

[MedlinePlus – Syndrome de Kabuki](#)

[NORD – Syndrome de Kabuki](#)

[GARD – Syndrome de Kabuki](#)

[GeneReviews – Syndrome de Kabuki](#)

[Article sur la gestion du déplacement de la hanche chez les personnes atteintes du syndrome de Kabuki](#)

[OMIM #147920 - Kabuki Syndrome 1 \(autosomique dominant ; gène KMT2D\)](#)

[OMIM #300867 - Kabuki Syndrome 2 \(dominant lié à l'X; gène KDM6A\)](#)

(Vous pouvez utiliser Google Chrome pour traduire des pages web. Voir instructions ici : [Modifier la langue utilisée dans Chrome et traduire des pages Web - Ordinateur - Aide Google Chrome](#))

Cliniques spécialisées/médecins experts

Québec :

Services génétiques au Québec <http://rqmo.org/wp/repertoires/>, section « Génétique

Canada

[Dr. Albert E Chudley](#), MD, Pédiatre, **University of Manitoba** ([Articles pertinents](#))

France : [Service de Génétique Moléculaire](#) Hôpital Necker-Enfants Malades

Pr David Geneviève, PUPH, généticien clinicien, équipe médicale Maladies Génétiques de l'Enfant et de l'Adulte, CHU de Montpellier, Montpellier. ([Articles pertinents](#))

Pr Stanislas Lyonnet, PUPH, généticienne médicale, Génétique Moléculaire, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris. ([Articles pertinents](#))



Cliniques spécialisées/médecins experts (suite)

États-Unis :

[Kabuki Syndrome Clinic](#), Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia,

Dre Louanne Hudgins, MD, généticienne clinicienne, Division de génétique médicale, Université de Stanford, Palo Alto, Californie. ([Articles pertinents](#))

Centres experts ailleurs dans le monde : [Liste](#)

Médicaments orphelins

Les médicaments dits « orphelins » sont destinés au traitement de maladies rares. Le produit obtient d'abord la « désignation orpheline » pour bénéficier de certains avantages pour la recherche et le développement. Lorsqu'il a obtenu une autorisation de mise en marché, on l'appelle un « médicament orphelin ». Cependant, d'autres médicaments peuvent être utilisés pour traiter une maladie rare.

En développement :

- [5-\(\(1R,2R\)-2-\(\(cyclopropylmethyl\)amino\)cyclopropyl\)-N-\(tetrahydro-2H-pyran-4-yl\)thiophene-3-carboxamide monohydrochloride](#)

[Ressources médicaments – RQMO](#)



Essais Cliniques

Attention : il est recommandé de discuter des essais cliniques avec votre médecin

ClinicalTrials.gov

1. Essais cliniques en recrutement de patients : [Liste](#)
2. Tous les essais cliniques : [Liste](#)

Essais cliniques Orphanet : [Liste](#)

Contactez Recherche Clinique Québec pour un service d'accompagnement qui assiste les patients et leurs proches aidants dans leur recherche d'essais cliniques :

Téléphone : 1-866-669-6814

Courriel : contact@recherchecliniquequebec.com

Site web : <https://recherchecliniquequebec.com/>

Registre de patients ou biobanques

Un registre de patients est une base de données dans laquelle on entre des informations et des données cliniques sur les patients atteints d'une maladie particulière. Cela sert à connaître davantage la maladie, à orienter les recherches et à trouver des participants pour des essais cliniques de traitements. Pour certains registres, les patients peuvent entrer eux-mêmes leurs données via un site Internet et pour d'autres, on demande au médecin traitant d'y verser les données à partir du dossier médical.

[Kabuki Syndrome Patient Registry](#)

Vous pouvez vous inscrire vous-même en ligne:

[Coordination of Rare Diseases at Sanford \(CoRDS\)](#)

Orphanet : [Liste](#)



Projets de recherche

Canada :

Recherche sur la génétique :

Bekim Sadikovic, PhD, généticien, Western University, Ontario ([Articles pertinents](#))

[Kabuki Syndrome Foundation – Research Efforts](#)

Orphanet: [Liste](#)

Pour autres informations sur la recherche, voir section suivante « Articles spécialisés »

Articles spécialisés

PubMed : [Tous les articles](#)

[Articles de synthèse](#)

[Articles sur traitements](#)

Conférences et webinaires

[Conférence Tout le Kabuki](#)



Jumelage

Pour trouver des personnes atteintes de votre maladie au Québec, contactez les associations listées au début de ce document ou s'il n'y a pas d'association au Québec ou au Canada, contactez le RQMO : info@rqmo.org

Pour trouver d'autres personnes atteintes ailleurs qu'au Québec :

Canada :

[CORD \(Canadian Organization for Rare Disorders\)](#)

International :

[RareConnect \(français et anglais\)](#)

[Forum Maladies Rares \(France\)](#)

[Service de mise en relation d'Orphanet \(français\)](#)

[NORD \(National Organization for Rare Disorders, USA\)](#)

[Genetic Alliance \(USA\)](#)

[RareShare](#)

[PatientsLikeMe](#)

[Inspire](#)

Date de mise à jour : SEPTEMBRE 2022

Il peut toujours y avoir de nouvelles informations sur cette maladie rare, particulièrement en rapport avec la recherche, les traitements ou la génétique; contactez-nous pour une mise à jour).

Note : La présente liste de ressources n'est pas exhaustive. Votre équipe médicale connaît peut-être des ressources qui ne sont pas indiquées ici. Les informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale. Nous ne sommes pas responsables de l'information sur les sites externes.

Information fournie par le Centre iRARE
(Centre d'information et de soutien en maladies rares du Québec)



Pour de l'aide concernant l'information qui se trouve sur les sites indiqués dans cette fiche, ou si vous avez de la difficulté avec l'information en anglais, ou pour toutes autres questions, contactez-nous :

Info@apiq.info ou sans frais 1 855 561-4563

- * Consultez notre site web : apiq.info
- * Suivez-nous sur Facebook : [APIQ](#)
- * Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé :
[APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](#)
- * Pour recevoir des nouvelles de l'APIQ : apiq.info (au bas de la page)
- * Pour lire ou nous faire un témoignage : [Blogue - section témoignages](#)

Conçu grâce à l'aimable collaboration du RMQO

C.P. 22041 Quatre Saisons
Sherbrooke, Qc J1E 4B4

Numéro sans frais: 1-888-822-2854

Courriel : info@rqmo.org



1 855 561-4563



info@apiq.info



www.apiq.info

