

SYNDROME DE SECKEL

DESCRIPTION :

Le syndrome de Seckel est l'un des six troubles de la famille du « nanisme primordial ». Cette condition se décline en différents types, qui impliquent des perturbations ou des mutations génétiques sur plusieurs gènes distincts.

Le syndrome de Seckel est dû à une ostéodysplasie, soit un trouble de la formation et de la nutrition du tissu osseux. À l'âge adulte, les personnes atteintes ont une taille souvent inférieure à 128 cm (4 pi 3 po).

Extrêmement rare, la condition touche moins d'une personne sur 1 000 000. Elle se transmet selon un mode autosomique récessif [voir la fiche « génétique »].

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

Le syndrome de Seckel cause un nanisme proportionné caractérisé par une dysmorphie faciale (déformations du visage).

Les traits principaux de la condition sont les suivants :

- Microcéphalie (petite tête);
- Craniosynostose (fusion prématurée d'une ou plusieurs sutures crâniennes);
- Front bas et fuyant;
- Nez proportionnellement plus grand;
- Rétrognathisme (retrait de la mâchoire inférieure);
- Dents pointues et mal alignées;
- Déficience intellectuelle, d'intensité variable;
- Parfois, auriculaire plus court que la normale;
- Parfois, pied bot.

La condition est souvent découverte dès la naissance à cause des caractéristiques du visage, de la petite taille et du faible poids du bébé. Toutefois, il faut parfois attendre que l'enfant vieillisse et que les syndromes complets se développent pour confirmer le diagnostic.

En ce qui a trait aux données radiographiques, on observe la microcéphalie (petitesse de la tête), la fermeture prématurée des sutures crâniennes, une malformation des doigts (incurvation des phalanges distales et raccourcissement de la phalange de l'auriculaire), une luxation de la tête de l'avant-bras du côté du pouce (luxation radiale), une luxation des coudes, une luxation et/ ou une malformation des hanches, et l'absence d'une paire de côtes (11 au lieu de 12).



PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Pied bot : Lorsqu'un pied bot est décelé à la naissance, il faut le prendre en charge rapidement pour éviter l'apparition de complications. Le traitement consiste à effectuer des manœuvres d'assouplissement et de redressement du pied, puis à appliquer des bandages adhésifs, avant de poser des plâtres. À l'âge de la marche, l'enfant doit porter des chaussures orthopédiques faites sur mesure.

Scoliose ou cyphoscoliose : Dans certains cas, les enfants affectés par le syndrome de Seckel peuvent développer une scoliose (déformation de la colonne vertébrale en trois dimensions) ou une cyphoscoliose (double déformation de la colonne vertébrale associant une scoliose et un dos bossu). Une surveillance clinique doit être réalisée régulièrement et doit être accompagnée de radiographies dès qu'un doute s'installe.

Yeux : Certaines personnes présentent un strabisme (yeux qui louchent). Des exercices oculaires, le port de lunettes, ou une intervention chirurgicale peuvent le corriger au besoin.

Déficience intellectuelle : Plus ou moins profonde, elle touche la plupart des personnes atteintes du syndrome de Seckel. Souvent inaperçue à la naissance, la déficience devient visible au fur et à mesure que l'enfant grandit. En fonction de sa sévérité, un soutien adapté pourra être nécessaire.

Anomalies hématologiques (troubles sanguins) : Concernent un peu moins de 25 % des personnes touchées par le syndrome de Seckel, mais sont à prendre au sérieux.

Les troubles les plus communs sont :

- L'anémie (diminution de globules rouges dans le sang) : Elle se caractérise notamment par de la pâleur, de la fatigue, des maux de tête, des essoufflements inhabituels, de la tachycardie, des vertiges et des étourdissements.
- La pancytopenie (diminution du nombre de globules rouges, de globules blancs et de plaquettes dans le sang) : Symptômes identiques à l'anémie, auxquels s'ajoutent des infections répétées (de gravité variable) et des hémorragies localisées ou généralisées.

En raison des risques de développer ces troubles, les personnes atteintes peuvent passer régulièrement des tests sanguins. Si des symptômes apparaissent, des tests plus approfondis doivent être réalisés.

TRAITEMENT :

La prise en charge du syndrome de Seckel est multidisciplinaire (chirurgie, ergothérapie, orthopédie, pédopsychiatrie, physiothérapie, etc.) et préventive, et vise essentiellement à déceler les complications et à permettre aux personnes touchées de mieux vivre avec la condition.

Actuellement, il n'existe pas de traitement particulier pour le syndrome de Seckel. Les essais sur



les hormones de croissance ne montrent qu'un effet très limité.

L'allongement des membres, une pratique controversée, n'est pas du tout recommandé. Effectivement, en plus des complications et des douleurs qu'elle peut générer, cette technique créerait un déséquilibre corporel chez les personnes atteintes du syndrome de Seckel.

Mémo des principaux éléments à surveiller et à prendre en charge [voir la fiche « interventions fréquentes chez les personnes de petite taille »]:

- Le pied bot;
- La scoliose ou la cyphoscoliose;
- La déficience intellectuelle;
- Le strabisme;
- Les troubles sanguins.

RESSOURCES :

Association québécoise des personnes de petite taille

<https://www.aqppt.org/>

Regroupement québécois des maladies orphelines - Centre iRARE

<https://rqmo.org/centre-dinformation-et-de-ressources-en-maladies-rares/>

Orphanet – fiche explicative sur le syndrome de Seckel

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=808&Ing=FR

NORD - National Organisation for Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/seckel-syndrome/>

GARD – Genetic and Rare Disease Information Center

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/8562/seckel-syndrome>

OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man

<https://www.omim.org/entry/210600>

Association québécoise des personnes de petite taille, *Recherche médicale sur le nanisme*, Montréal, AQPPT, 1993

Nathalie Boëls, *Le nanisme. Se faire une place au soleil dans un monde de grands*, Montréal, Éditions du CHU Sainte-Justine, 2008



Contactez-nous pour plus d'informations!

Association québécoise des personnes de petite taille
6300, avenue du Parc, bureau 430, Montréal (Québec) H2V 4H8
Téléphone : 514 521-9671 • Télécopieur : 514 521-3369
Site internet : www.aqppt.org • Courriel : info@aqppt.org

Avec la participation financière de

Office des personnes
handicapées
Québec

