

# SYNDROME DE KNIEST

## DESCRIPTION :

Le syndrome de Kniest est une condition osseuse constitutionnelle due à des mutations du gène *COL2A1* impliqué dans la production du collagène de type 2. Les modifications de la composition de ce collagène entraînent une croissance anormale du squelette, c'est pourquoi les personnes touchées restent petites. À l'âge adulte, la taille moyenne oscille ainsi entre 100 cm (3 pi 3 po) et 140 cm (4 pi 7 po).

Le mode de transmission est autosomique dominant (un enfant d'un parent atteint à une chance sur deux d'être touché). Toutefois, dans la plupart des cas, il s'agit d'une mutation génétique, c'est-à-dire que l'enfant naît de parents de taille classique [voir la fiche « génétique »]. La prévalence de la condition est inconnue.

## CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

Le syndrome de Kniest cause un nanisme proportionné où le tronc et les membres sont courts. Les caractéristiques physiques de la condition sont les suivantes :

- Micromélie (membres courts);
- Visage rond avec une racine du nez aplatie;
- Fissure palatine (ouverture du palais);
- Articulations proéminentes;
- Scoliose et/ou cyphose (dos bossu);
- Valgus ou varus (membres déviés vers l'intérieur ou l'extérieur);
- Doigts de la main longs et minces.

La condition est visible dès la naissance, voire avant, en raison de la petite taille et des particularités de la tête et du visage. L'examen radiologique met en évidence des épiphyses (tête des os) épaissies et déformées, une tête fémorale non calcifiée, des métaphyses (plaques de croissance situées sous la tête de l'os) fémorales supérieures élargies, une platyspondylie (aplatissement et/ou épaississement des vertèbres) et d'autres malformations vertébrales.

## PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

**Fissure palatine** (ouverture du palais) : Cette malformation peut amener des difficultés à avaler et à parler. Elle peut aussi être associée à un dysfonctionnement de l'oreille moyenne, c'est pourquoi les oreilles et les tympans des nourrissons présentant cette anomalie doivent être surveillés.

Une chirurgie existe pour corriger la fissure palatine.



**Problèmes auditifs** : Les personnes atteintes du syndrome de Kniest développent souvent une perte auditive qui peut mener à la surdité. C'est pourquoi des tests audiométriques doivent être effectués à 12, 18 et 24 mois, puis une fois par an par la suite. Il faut également surveiller de près les otites. Au besoin, une myringotomie (insertion d'un tube de ventilation dans le tympan) pourra être réalisée.

**Problèmes oculaires** : La majorité des personnes présentent une forte myopie. Il existe également un risque important de décollement de la rétine. Un glaucome et une cataracte peuvent en outre survenir dans 5 à 29 % des cas.

En raison de ces risques, une évaluation ophtalmologique doit être faite au cours des six premiers mois de la vie, puis tous les 6 à 12 mois.

Si l'on suspecte un décollement de rétine ou un glaucome, il faut consulter un spécialiste sans tarder, car cela peut avoir de graves conséquences sur la vision. Les signes d'un décollement de la rétine sont l'apparition ou l'augmentation subite de corps flottants (filaments dans le champ de vision), les flashes lumineux semblables à des éclairs, la vue plus ou moins voilée, ou la perte subite de la vision.

Le glaucome se caractérise quant à lui par une vision soudainement floue ou une vue périphérique embrouillée, des douleurs oculaires, des maux de tête, une sensibilité extrême à la lumière, des yeux rouges, des pupilles dilatées, et des nausées et vomissements.

**Déformation des jambes** : Une déviation en varus (vers l'extérieur) ou en valgus (vers l'intérieur) peut survenir. Il faut surveiller cliniquement l'alignement des jambes, l'apparition de douleurs chroniques au genou et la limitation de la déambulation.

La chirurgie doit être réservée aux personnes présentant un désalignement grave et symptomatique.

**Dégénérescence de la hanche** : La grande majorité des personnes touchées par le syndrome de Kniest présentent de l'arthrose précoce à la hanche. Une coxa vara (déformation du fémur) est aussi habituelle.

Une surveillance radiologique doit être effectuée dès l'âge de 4 ans environ, voire plus tôt, si une anomalie est suspectée. Une ostéotomie (chirurgie visant à réparer des déformations osseuses et articulaires) peut être réalisée au besoin; une arthroplastie (chirurgie visant à rétablir une articulation abîmée) totale de la hanche sera peut-être nécessaire chez les adultes.

**Scoliose, Cyphose ou Cyphoscoliose** (association d'une cyphose et d'une scoliose) : En raison du risque élevé de développer précocement des déformations de la colonne vertébrale, la colonne doit être examinée cliniquement tous les 6 mois et des radiographies doivent être réalisées en cas de doute.

Il est important de réagir dès que les premières manifestations des déformations apparaissent. Un corset peut corriger les déformations de la colonne vertébrale, mais, dans certains cas, notamment en présence d'une cyphoscoliose, une fusion chirurgicale sera nécessaire.



**Cou** (rachis cervical) : Une instabilité cervicale (hypermobilité des vertèbres du cou) peut-être présente. Si c'est le cas, il existe un risque de compression de la moelle épinière, un problème qui peut provoquer une myélopathie (atteinte de la moelle épinière) lente et graduelle ou une paralysie soudaine.

Les premiers signes de la myélopathie sont une diminution de l'endurance et du tonus musculaire, une hyperréflexie (exagération des réflexes) et un clonus (contractions rapides et réflexes des membres), notamment dans les jambes, et des problèmes de contrôle de l'intestin et/ou de la vessie (incontinence, etc.).

En raison de ces risques, des examens radiographiques et IRM (imagerie de résonance magnétique) de la région cervicale doivent être effectués dès que le diagnostic du syndrome de Kniest est posé, puis à intervalles réguliers. En cas de problèmes, un chirurgien spécialisé dans les troubles de la colonne devra être consulté. Si l'instabilité est grave, il faudra réaliser une décompression cervicale avec fusion.

**Système respiratoire** : Des problèmes respiratoires, comme une trachéomalacie ou une bronchomalacie, peuvent survenir en raison de la micrognathie (développement insuffisant des os de la mâchoire), de la fissure palatine et de la diminution du calibre des voies respiratoires. La trachéomalacie et la bronchomalacie affectent la phase expiratoire de la respiration. La respiration est alors sifflante ou bruyante et la personne s'essouffle rapidement. Les nourrissons peuvent avoir des épisodes de cyanose (la peau prend une coloration bleue). L'insuffisance respiratoire qui en résulte peut causer le décès; elle doit donc être suivie de près.

Une évaluation de l'état respiratoire doit être effectuée dès la naissance. Si les sifflements augmentent et que l'enfant souffre de détresse respiratoire, il est nécessaire de faire appel à un pneumologue pédiatrique.

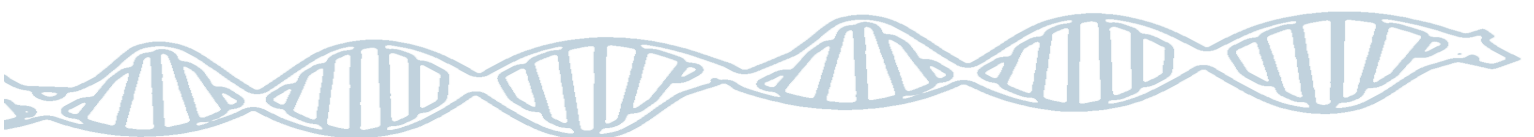
**Anesthésie** : Des risques, notamment associés à l'instabilité de la colonne cervicale et aux problèmes respiratoires, sont présents [voir la fiche « anesthésie »].

Il est donc nécessaire d'évaluer la stabilité de la colonne cervicale avant toute anesthésie. Si une instabilité est détectée, il faudra réaliser une intubation avec stabilisation externe du cou. Il faudra également adapter les tubes endotrachéaux à la taille du patient (par exemple, taille de prématurés pour les jeunes enfants et taille pédiatrique pour les adultes).

## TRAITEMENT :

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

Aucun traitement connu n'est efficace. L'hormone de croissance n'est pas susceptible de donner de bons résultats, car le syndrome de Kniest est secondaire à une anomalie intrinsèque de la croissance osseuse.



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 de cette condition.

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

- Correction de la fissure palatine;
- Problèmes auditifs et oculaires;
- Déformations des jambes et dégénérescence de la hanche;
- Scoliose, cyphose ou cyphoscoliose;
- Instabilité cervicale avec risque de compression médullaire;
- Problèmes respiratoires.

#### 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 Kniest

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=FR&Expert=485](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=485)

Little people of America – fiche explicative sur le syndrome de Kniest (en anglais)

<https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20Kniest%20dysplasia1.pdf>

National Organisation for Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/kniest-dysplasia/>

Genetic and Rare Diseases Information Center

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6841/kniest-dysplasia>

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



#### 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](http://www.aqppt.org) • Courriel : [info@aqppt.org](mailto:info@aqppt.org)

Avec la participation financière de

Office des personnes  
handicapées

Québec

