

SYNDROME DE MEIER-GORLIN

DESCRIPTION :

Le syndrome de Meier-Gorlin, une condition génétique rare, est l'un des six troubles de la famille du « nanisme primordial ». Ce trouble est sous-divisé en 8 types, qui affectent différents gènes. Le type 1 touche le gène *ORC1*; le type 2, le gène *ORC4*; le type 3, le gène *ORC6*; le type 4, le gène *CDT1*; le type 5, le gène *CDC6*; le type 6, le gène *GMNN*; le type 7, le gène *CDC45L*; et le type 8, le gène *MCM5*. À l'âge adulte, la taille moyenne des hommes est de 147 cm (4 pi 10po) et celle des femmes est de 138 cm (4 pi 6po).

Toutes les formes de ce syndrome se transmettent de manière autosomique récessive, sauf le type 6, qui se transmet selon le mode autosomique dominant [voir la fiche « génétique »].

La prévalence de la condition est inconnue. À l'heure actuelle, environ 60 cas ont été rapportés.

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

Le syndrome de Meier-Gorlin cause un nanisme proportionné caractérisé par une dysmorphie faciale (déformation du visage). Les traits principaux de la condition sont les suivants :

- Microcéphalie (petite tête);
- Microstomie (petite bouche) et lèvres charnues;
- Microtie (sous-développement des oreilles);
- Hypoplasie (sous-développement) de la mâchoire;
- Fissure palatine (ouverture du palais);
- Aspect menu et torse étroit (avec hypoplasie mammaire chez les femmes);
- Rotules absentes ou sous-développées.

Diverses anomalies squelettiques sont aussi possibles telles qu'une luxation des coudes, des côtes et os longs et grêles, l'aplatissement des épiphyses (tête) des os longs, des clavicules en crochet et des déformations des doigts.

À la naissance, la plupart des nouveau-nés présentent un poids faible et une microtie (sous-développement des oreilles). Le diagnostic se fait sur la base d'un examen clinique et radiologique, ainsi que sur une échographie des rotules. Et pour causes, l'association microtie/ anomalie des rotules/ retard de croissance est le premier critère pour établir le diagnostic du syndrome de Meier-Gorlin. Un test génétique peut confirmer le diagnostic.

PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Mâchoire : Si la mâchoire est déformée, la chirurgie maxillo-faciale peut être utilisée pour



corriger la malformation. La chirurgie pourra être effectuée lorsque la croissance complète de la mâchoire sera achevée.

Fissure palatine (ouverture du palais) : Cette malformation peut entraîner des difficultés à avaler et à parler. Elle peut aussi causer un dysfonctionnement de l'oreille moyenne, c'est pourquoi les oreilles et les tympans des nourrissons présentant cette anomalie doivent être surveillés dès l'âge de neuf ou douze mois, puis tous les six mois par la suite. Une chirurgie existe pour corriger la fissure palatine.

Microtie (sous-développement de l'oreille) ou **Anotie** (absence complète de l'oreille) : Le sous-développement de l'oreille est plus ou moins sévère, c'est pourquoi un bilan audiolinguistique, associé à une imagerie, doit être réalisé afin de détecter les atteintes au conduit auditif externe, à l'oreille moyenne et à l'oreille interne.

La microtie peut être corrigée à l'aide d'une reconstruction chirurgicale du pavillon de l'oreille. Cette opération peut être envisagée dès l'âge de cinq ans, ou plus tôt en cas de problèmes. L'Anotie, la forme la plus grave de microtie, cause une surdité, des troubles du déficit de l'attention et un retard dans l'acquisition du langage. Dans ce cas, la mise en place d'un appareillage audioprothétique est nécessaire.

Hypoplasie mammaire (chez les femmes) : Le sous-développement ou l'absence des seins est courant chez les femmes atteintes du syndrome de Meier-Gorlin. Une augmentation mammaire, prise en charge par la RAMQ, peut être envisagée pour y remédier.

Genoux : Le sous-développement ou l'absence de rotules peut entraîner une instabilité des genoux, des douleurs et de l'arthrose précoce. Il est conseillé de faire surveiller régulièrement les genoux par un orthopédiste ou un médecin spécialisé en réadaptation, et de pratiquer des exercices de renforcement. Il faut également être vigilant dans sa pratique sportive.

Problèmes alimentaires : Les enfants souffrant du syndrome de Meier-Gorlin ont des difficultés d'alimentation précoces qui peuvent causer de graves complications. De ce fait, les pédiatres doivent surveiller de près leur alimentation et leur croissance. Une intervention rapide est importante pour garantir la santé et le bon développement des enfants.

Problèmes respiratoires : De 30 à 79 % des personnes atteintes du syndrome souffrent de difficultés respiratoires potentiellement graves, comme la laryngo-trachéomalacie et l'emphysème pulmonaire. En raison des risques, il est fortement recommandé que leur fonction respiratoire soit régulièrement évaluée, et ce, dès la naissance. Il est aussi fortement conseillé de se faire vacciner contre la grippe et la pneumonie.

- La laryngo-trachéomalacie est caractérisée par un larynx et une trachée plus mous que la normale, qui entraîne une obstruction des voies respiratoires et des difficultés à respirer. Cette malformation peut causer la mort.
- L'emphysème pulmonaire est une maladie dégénérative insidieuse et incurable qui se



manifeste lorsque le tissu pulmonaire se détruit et perd son élasticité. L'expiration devient alors plus difficile. Les symptômes de cette maladie comprennent une sensation persistante d'essoufflement, d'oppression au niveau de la poitrine et de fatigue. La respiration est sifflante, une toux chronique accompagnée d'expectorations est présente, et les lèvres peuvent prendre une coloration bleuâtre. Les symptômes apparaissent souvent lorsque la maladie en est à un stade avancé. L'insuffisance respiratoire qui en résulte peut causer le décès; elle doit donc être suivie de près.

Anesthésie : Les risques de complications pour les personnes atteintes du syndrome de Meier-Gorlin sont accrus en raison des problèmes respiratoires qui peuvent les toucher. En cas d'opération, il faut donc s'assurer de faire appel à un anesthésiste expérimenté. Enfin, avant de mettre en place toute technique invasive, il est obligatoire de faire évaluer la fonction pulmonaire [voir la fiche « anesthésie »].

TRAITEMENT :

La prise en charge du syndrome de Meier-Gorlin est multidisciplinaire (chirurgie, ergothérapie, orthopédie, pneumologie, audiologie, 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 Meier-Gorlin. Les essais sur les hormones de croissance ne se révèlent pas concluants. Quant à l'allongement des membres, il n'est pas du tout recommandé. Effectivement, comme cette forme de nanisme est proportionnée, l'allongement des jambes et des bras créerait une morphologie corporelle non équilibrée.

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

- Fissure palatine;
- Microtie ou anotie;
- Problèmes alimentaires;
- Difficultés respiratoires;
- Anesthésie.

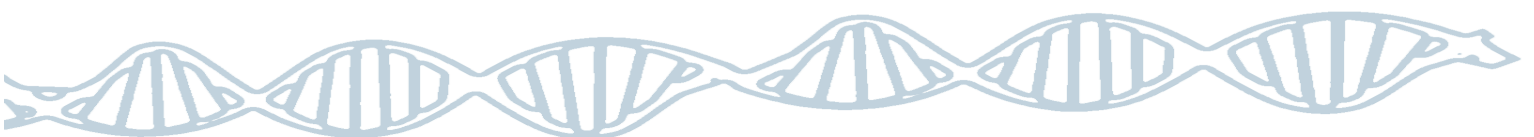
RESSOURCES :

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 Meier-Gorlin

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=2357&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=2554&Disease%28s%29/group%20of%20diseases=Meier-Gorlin-syndrome&title=Meier-Gorlin-syndrome

NORD - National Organisation for Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/ear-patella-short-stature-syndrome/>

GARD – Genetic and Rare Disease Information Center

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/2033/meier-gorlin-syndrome>

OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man

<https://www.omim.org/entry/224690>

Sonja A. de Munnik, Elisabeth H. Hoefsloot, Jolt Roukema, Jeroen Schoots, Nine VAM Knoers, Han G. Brunner, Andrew P. Jackson and Ernie MHF Bongers, “Meier-Gorlin syndrome”, dans *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 10: 114, 2015

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-015-0322-x>

Francis Veyckemans et Jean-Louis Scholtes, Syndrome & Maladies rares en Pédiatrie : Anesthésie, base de données disponible en ligne

<https://sites.uclouvain.be/anesthweekly/MRP/index.html?Meyer-GorlinSyndromeDe>



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 