

MON SUIVI



Pour développer au mieux mes capacités (de mon enfance à l'âge adulte), il est essentiel que je sois pris en charge par une **équipe pluridisciplinaire** le plus précocement possible et de façon prolongée.

Cette équipe s'adaptera à mes besoins. Pour cela, je vois régulièrement des **médecins** (neuropédiatre, généticien,

ORL, orthopédiste, gastroentérologue, endocrinologue, ophtalmologue, pédopsychiatre...) ainsi que des professionnels de la rééducation (**kinésithérapeute, orthophoniste, ergothérapeute, psychomotricien, psychologue, orthoptiste**).

Ces prises en charge peuvent se faire en libéral ou en milieu spécialisé (CAMSP, SESSAD, SSESD, CMP, CMPP).

Mes compétences globales évolueront tout au long de ma vie!

LIENS UTILES

REJOIGNEZ- NOUS au sein de
Association Syndrome Wiedemann-Steiner France

www.syndrome-wiedemann-steiner.fr

www.helloasso.com/associations/association-syndrome-wiedemann-steiner-france.com



et aussi sur les réseaux sociaux :

-Facebook de l'association :

[Association Syndrome Wiedemann-Steiner France](https://www.facebook.com/AssociationSyndromeWiedemannSteinerFrance)

[Et pour aller encore plus loin :](#)

• Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

disponible sur : www.has-sante.fr

- www.anddi-rares.org
- www.defiscience.fr
- www.unapei.org
- www.fondation-maladiesrares.org
- www.wssfoundation.org

• Groupes Facebook :

[Syndrome Wiedemann-Steiner France](#)

[Wiedemann-Steiner Syndrome Parent Support Group](#)



**Syndrome
Wiedemann - Steiner
France**

Plaquette réalisée par l'association
Syndrome Wiedemann-Steiner
et validée par son comité scientifique

LE SYNDROME DE WIEDEMANN- STEINER



Il s'agit d'un syndrome génétique rare, lié à une mutation du gène KMT2A au niveau du chromosome 11.

Il touche aussi bien les filles que les garçons.

Il entraîne des troubles du neuro-développement très variables d'un enfant à l'autre.

MON DÉVELOPPEMENT



*Nous avons
une grande
joie de
vivre,
nous allons
beaucoup
vers les
autres.*



L'hypotonie à la naissance et dans les premières années de notre vie ainsi que le retard de développement psychomoteur avec décalage de l'acquisition de la marche, s'améliorent souvent dans le temps.

Les **troubles du langage** sont hétérogènes et peuvent s'améliorer considérablement moyennant une rééducation adaptée.

Certains d'entre nous présentent des **troubles du spectre autistique** (TSA) et/ou des **troubles anxieux**. Nous avons souvent des comportements répétitifs et de nombreuses **stéréotypies**.

La **gestion des émotions**, positives ou négatives, peut être difficile pour nous.

La **frustration** engendre des accès de colère et d'**impulsivité**. Nous sommes souvent des êtres **hypersensibles** et doués d'une forte **empathie**.

Nous avons des **difficultés cognitives** qui peuvent avoir des conséquences sur nos apprentissages, notre autonomie, notre socialisation et notre scolarité.

A l'école, nous sommes nombreux à présenter des **difficultés logico-mathématiques**, visuo-spatiales, en motricité fine et des **troubles de l'attention** (TDAH).

Parfois un traitement est nécessaire.

Il est essentiel que notre **scolarité**

soit **adaptée** suivant nos besoins par la présence d'une AESH en milieu ordinaire ou d'une orientation en classe ULIS, en SEGPA, en IEM, IME ou IMpro...

CETTE PETITE MUTATION FAIT DE MOI UN ÊTRE UNIQUE

Nous avons des points communs, d'autres non, qui retentissent sur notre vie quotidienne et nos apprentissages. Nous avons besoin d'être accompagnés.



Ces particularités, troubles ou malformations ne sont pas exhaustifs, ils ne sont pas présents chez tous les enfants porteurs du syndrome et quand ils le sont, ils peuvent l'être de manière variable.

PARTICULARITES MORPHOLOGIQUES

- Retard de croissance (poids et/ou taille)
- Morphologie du visage (notamment au niveau des yeux)
- Hyperpilosité (notamment au niveau des coudes/avant-bras)
- Mains et pieds potelés avec doigts courts
- Cheveux épais et longs cils
- Précocité dentaire



Mains potelées



Morphologie du visage

DIFFERENTES MALFORMATIONS POSSIBLES

- Cardiaques (canal artériel persistant)
- Rénales
- Cérébrales/ médullaires (malformation d'Arnold Chiari)
- Orthopédiques (scoliose, fusion C1-C2, luxation congénitale de hanche)
- Cutanées (fossette sacro-coccygienne..)
- Maxillo-faciales
- Ophtalmologiques



Hypertrichose cubitale



*Fusion des vertèbres
cervicales 1 et 2 (C1-C2)*

AUTRES TROUBLES

- Petit poids pour l'âge gestationnel (PPAG)
- Epilepsie
- Digestifs : troubles alimentaires dans la petite enfance (prise de biberon lente, petite quantité ingérée, difficultés de succion, RGO, vomissements) qui nécessitent parfois une alimentation entérale par sonde naso-gastrique ou gastrostomie. Ces troubles de l'oralité s'améliorent en général en grandissant avec l'aide des parents et d'une orthophoniste. Constipation chronique fréquente de sévérité variable.
- Troubles du sommeil (Apnée du sommeil, difficultés d'endormissement)
- Fragilité ORL (infections fréquentes)



Sonde naso-gastrique



*Gastrostomie pour
alimentation entérale*

Informations génétique : Le plus souvent, ma mutation n'est pas héritée de mes parents, mais il y a un risque que je la transmette à ma descendance.