

Tableau clinique du syndrome de Kleefstra : parole, langage et capacité cognitive chez 103 individus

Termes et expressions clés

Génétique, trouble du neurodéveloppement, parole, langage, handicap intellectuel, autisme

Quel est le sujet de cette recherche ?



Les troubles de la parole et du langage sont courants dans le cadre du syndrome de Kleefstra. Toutefois, la parole et le langage n'ont pas fait l'objet de recherches au sein d'un groupe de personnes atteintes dudit syndrome de Kleefstra. Nous avons souhaité comprendre les caractéristiques liées à la parole et au langage, les besoins en assistance et les points forts qui sont impliqués dans le syndrome de

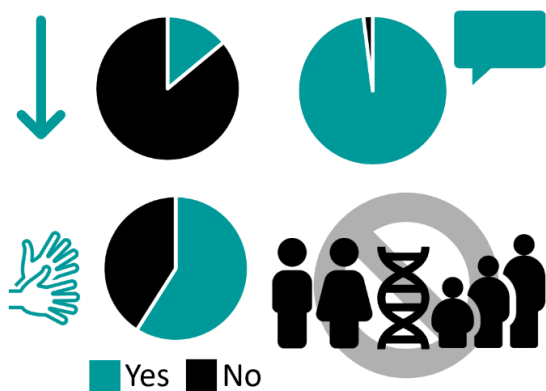
Kleefstra. Cette recherche nous aide à comprendre le syndrome de Kleefstra. Cette étude nous aide également à entrevoir l'avenir ainsi que les thérapies et les soutiens qui pourraient être utiles aux individus atteints du syndrome de Kleefstra.

Ce qu'ont fait les chercheurs



- 103 personnes de 1 an à 43 ans souffrant du syndrome de Kleefstra ont participé à l'étude. Elles provenaient de 26 pays différents.
- Le niveau de santé et développemental, l'alimentation, le comportement adaptatif, le langage, les communications sociales, la Communication Améliorée et Alternative (CAA) et la parole ont été évalués en ligne.
- La parole a été évaluée dans le cadre d'appels vidéo pour les participants anglophones.

Ce que les chercheurs ont découvert



- 14 pour cent des personnes atteintes du syndrome de Kleefstra ont présenté une régression impliquant une perte du langage, des aptitudes motrices et/ou sociales.

- Le niveau des troubles du langage et cognitifs chez les personnes atteintes du syndrome de Kleefstra variait de moyen à grave. 98 pour cent des individus verbomoteurs présentaient un trouble de la parole, notamment

une apraxie de la parole chez l'enfant (CAS) et une dysarthrie.

- La moitié du groupe a utilisé une Communication Améliorée et Alternative (CAA, une forme d'assistance à la communication) – par exemple, la langue des signes et des dispositifs de synthèse vocale. La CAA a joué un rôle important, car de nombreux individus présentaient un retard dans les étapes clés d'acquisition du langage, une verbomotricité minimale, une perte auditive, une élocution confuse et/ou une perte de leurs aptitudes linguistiques en raison d'une régression.
- Le génotype (en dehors de délétions importantes >1 Mégabase), l'âge ou le sexe ne faisait aucune différence en termes d'aptitudes de communication ou de comportement adaptatif.

Implications pour les personnes atteintes du syndrome de Kleefstra et leurs familles



- Une régression est possible chez les personnes souffrant du syndrome de Kleefstra, et il est important de surveiller les pertes d'aptitudes, particulièrement au cours de l'adolescence et à l'âge adulte. En cas de régression, les aidants peuvent devoir s'adapter.

- Un traitement orthophonique ciblé pour

l'apraxie de la parole chez l'enfant (CAS) et une dysarthrie est important.

- Nombre de personnes atteintes du syndrome de Kleefstra bénéficieraient également d'un accès précoce à une CAA pour appuyer le développement du langage. La CAA n'entrave pas le développement naturel de la parole.

Pour des informations complémentaires : Morison LD, Kennis MG.P, Rots D, et al. J Med Genet 2024. doi:10.1136/ jmg-2023-109702