



# Manuel du syndrome de Myhre pour le patient et sa famille

# Contenu

Introduction	2
1. Qu'est-ce que le syndrome de Myhre ?	3
2. Comment le diagnostique-t-on et que signifie la génétique ?	5
3. Diagnostic et au-delà	8
4. Penser à l'avenir	12
5. Soutien de la Myhre Syndrome Foundation	13
6. La Myhre Syndrome Clinic	16
Données du registre des patients	17
Interprétation des patients et de la famille de GeneReviews 2022	19
• Sommaire	21
• Tests diagnostiques du syndrome de Myhre	24
• Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes	25
• Prévention des complications secondaires	49
Ressources	
• Modèle de notes de rendez-vous	50
• Présentation du modèle d'équipe de soins	51
• Terminologie médicale et radiologique	53

## EXCLUSION DE RESPONSABILITÉ : CE DOCUMENT N'EST PAS UN AVIS MÉDICAL

Les informations, y compris, mais sans s'y limiter, les textes, graphiques, images et autres éléments contenus dans ce document sont fournies à titre informatif uniquement. Aucun élément de ce document n'est destiné à se substituer à un avis médical professionnel, un diagnostic ou un traitement. Demandez toujours l'avis de votre médecin ou d'un autre prestataire de soins de santé qualifié pour toute question que vous pourriez avoir concernant une maladie ou un traitement.

©2019-2022. Myhre Syndrome Foundation. Tous les droits sont réservés.



# Introduction

Lorsque l'on est confronté à un diagnostic aussi rare et complexe que le syndrome de Myhre, sa prise en charge peut sembler une tâche ardue. Peu d'informations sont disponibles et la plupart d'entre elles sont fournies dans un langage difficile à comprendre.

Bien que la Myhre Syndrome Foundation ne prétende en aucun cas créer un document qui se substitue aux directives fondées sur des preuves ou aux conseils médicaux, nous espérons traduire certaines de ces informations dans un format plus convivial en créant ce Manuel du syndrome de Myhre pour le patient et sa famille.

Il ne remplace en aucun cas l'avis d'un professionnel de la santé et ne se substitue pas à l'obtention de soins médicaux. Nous espérons vous fournir, à vous ou à votre enfant, des informations qui servent de point de départ aux soins ainsi que vous donner les outils pour comprendre ces soins. Sachez que ce manuel n'est pas exhaustif. Le syndrome de Myhre est un trouble complexe avec de nombreux niveaux de besoins différents. Nous ne pouvons pas tous les aborder. Nous essayons de fournir une base de référence pour commencer votre parcours.

## À propos de la Myhre Syndrome Foundation

La Myhre Syndrome Foundation (MSF) a été créée en 2019 en tant qu'organisation de défense des patients dont le but est de donner de l'espoir et d'améliorer la vie des personnes touchées par le syndrome de Myhre.

Pour ce faire, nous réunissons toutes les parties prenantes concernées pour créer une communauté mondiale forte afin de faire avancer la recherche, ainsi que de soutenir, d'éduquer et de défendre les personnes touchées par le syndrome de Myhre.

En d'autres termes, nous sommes là pour vous.

# 1. Qu'est-ce que le syndrome de Myhre ?

Le syndrome de Myhre est une maladie génétique extrêmement rare, causée par une mutation\* (ou variante pathogène)\* du gène\* *SMAD4*\*.

La mutation impliquée dans le syndrome de Myhre est appelée mutation *de novo* car, dans la plupart des cas, elle survient par hasard et se produit au moment de la formation de l'ovule ou du sperme. Cela signifie qu'elle n'est pas causée par quelque chose qu'un parent a fait ou omis de faire.

Le syndrome de Myhre est unique, car la mutation implique que le gène *SMAD4* fonctionne davantage ou augmente sa fonction (gain de fonction) au lieu de la ralentir (perte de fonction).

Ceci est important, car il existe d'autres maladies génétiques causées par la perte de fonction des mutations de *SMAD4*. Lorsqu'une personne naît avec une mutation de *SMAD4* de type gain de fonction, elle développe le syndrome de Myhre.

Le syndrome de Myhre peut être considéré comme un trouble du tissu conjonctif\*. Parmi les nombreux systèmes du corps qui sont affectés, la peau est généralement ferme ou épaisse et les cicatrices peuvent devenir épaisses ou cicatriser anormalement.

Il existe également un risque chez certaines personnes de présenter des tissus cicatriciels (fibrose\*) à la suite d'une intervention chirurgicale. Les articulations sont raides et peuvent donner lieu à des contractures\* ou de l'arthrite. La cage thoracique est

raide (restrictive). Les personnes touchées présentent souvent des troubles des systèmes cardiovasculaire et respiratoire et une sténose\* peut parfois se développer. Il n'existe actuellement aucun remède.

**Chaque personne atteinte du syndrome de Myhre est légèrement différente. Voici quelques caractéristiques communes :**

- Une petite taille
- Des traits caractéristiques du visage, tels que de petits yeux, une petite bouche ou un menton proéminent
- Une déficience intellectuelle/sociale et/ou autisme
- Une perte d'audition
- Une mobilité articulaire limitée
- Des problèmes des poumons et des voies respiratoires
- Des problèmes de cœur et de vaisseaux sanguins
- Une peau épaisse

Chaque cas de syndrome de Myhre est unique et les individus peuvent ne pas présenter tous les symptômes énumérés ci-dessus.

Le traitement du syndrome de Myhre cible les symptômes spécifiques qui sont présents chez chaque personne. Le traitement nécessite les efforts complets et coordonnés d'une équipe de spécialistes pouvant inclure des médecins généralistes, des cardiologues, des pneumologues, des généticiens, des orthopédistes, des oto-rhino-laryngologistes, des ophtalmologistes, des endocrinologues, ►

des gastro-entérologues, des néphrologues, des neurologues, des physiothérapeutes et d'autres professionnels de la santé.

Le rôle de chacun de ces spécialistes est expliqué dans la **section 3 à la page 10**.

Lorsqu'un diagnostic de syndrome de Myhre est posé, il est important de parler avec votre équipe médicale de votre cas spécifique ou de celui de votre enfant, des symptômes associés et du pronostic général. Un diagnostic et une intervention précoces ainsi qu'un suivi régulier sont essentiels pour garantir que les enfants et les adultes atteints du syndrome de Myhre puissent vivre pleinement leur vie.

Bien que le nombre réel de personnes atteintes du syndrome de Myhre soit actuellement inconnu, il s'agit cependant d'un syndrome très rare. Si vous pensez que vous, votre enfant ou un autre membre de votre famille êtes atteint(e) du syndrome de Myhre, il est recommandé de demander un spécialiste en génétique.

“*Le syndrome de Myhre survient lorsque les instructions de notre ADN ont été modifiées.*”

## Définitions

**Mutation :** Une mutation se produit lorsqu'un gène d'ADN est endommagé ou modifié. Dans certains cas, comme dans le syndrome de Myhre, cela modifie le message génétique porté par ce gène. En conséquence, le gène se comporte différemment.

**Variante pathogène :** C'est un terme que les scientifiques et les cliniciens utilisent souvent comme synonyme de « mutation ».

**SMAD4 :** Gène dans lequel la mutation se produit chez les personnes atteintes du syndrome de Myhre. Le gène *SMAD4*, également appelé membre no4 de la famille SMAD, est un gène codant pour les protéines, ce qui signifie qu'il joue un rôle important en aidant notre corps à remplir ses fonctions nécessaires.

**Gène :** Petites molécules présentes dans notre corps qui fournissent des instructions nous permettant de grandir et de vivre ; de l'ADN est nécessaire pour créer des gènes.

**Tissus conjonctifs :** Soutiennent et connectent les différents tissus et organes du corps. Ils sont largement distribués dans toutes les parties du corps.

**Fibrose :** Le terme « fibrose » signifie un épaissement ou une cicatrisation des tissus.

**Contractures :** raccourcissement et durcissement des muscles, des tendons ou d'autres tissus.

**Sténose :** Rétrécissement.

## 2. Comment le diagnostique-t-on et que signifie la génétique ?

Le syndrome de Myhre est généralement diagnostiqué via un test génétique qui confirme la mutation du gène *SMAD4*. Le test consiste généralement en une séquence de l'exome entier ou un séquençage du génome entier.

Cependant, certaines personnes atteintes du syndrome de Myhre se voient proposer à la place des tests monogéniques pour le gène *SMAD4* ou d'autres panels multigéniques.

Les tests génétiques consistent à prélever un échantillon (souvent de sang ou de salive) du patient, qui est ensuite analysé pour rechercher tout changement dans la séquence d'ADN\*. Le syndrome de Myhre étant rare et ses symptômes parfois subtils, l'établissement d'un diagnostic peut être un long processus.

Si vous pensez que vous ou votre enfant pouvez avoir ce syndrome, veuillez encourager votre médecin à explorer les tests génétiques ou génomiques basés sur la séquence pour confirmer votre diagnostic, car c'est le seul moyen précis de diagnostiquer actuellement ce syndrome. Les tests chromosomiques, souvent appelés caryotypes, ne détectent pas le syndrome de Myhre.

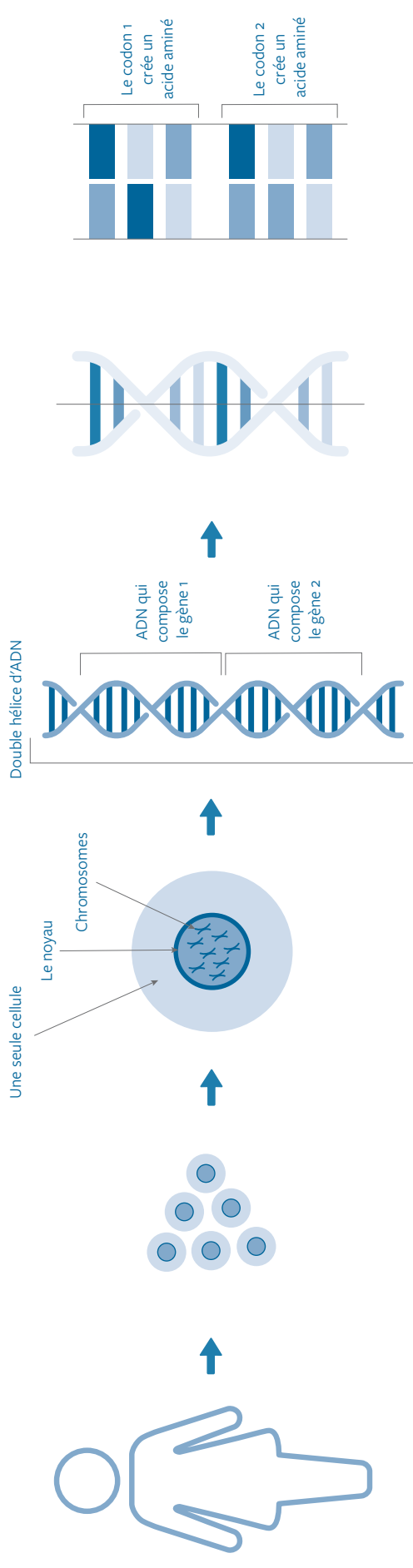
Le syndrome de Myhre est causé par des variantes à deux positions seulement du gène *SMAD4* ; cela fait partie des aspects qui rendent cette maladie unique.

Une variante est un changement permanent dans la séquence d'ADN présente dans chaque cellule du corps.

Dans le syndrome de Myhre, les deux positions où ces changements se produisent sont les positions 496 et 500 (ces nombres représentent différents codons\* du gène).

Notre ADN contient des instructions pour fabriquer chaque gène. Ces instructions indiquent à l'organisme quels acides aminés sont nécessaires à chaque position pour assurer son bon fonctionnement. Les acides aminés sont de petites molécules biologiques qui se lient pour créer des gènes. Au niveau moléculaire, chaque acide aminé a sa propre structure unique. Le syndrome de Myhre survient lorsque les instructions de notre ADN ont été modifiées. ▶

## Comprendre l'ADN



Notre corps est composé de nombreuses cellules minuscules.

L'image ci-dessus représente un groupe de cellules du corps (chaque cercle bleu clair est une cellule). Les cercles bleu foncé à l'intérieur de chaque cellule représentent le **noyau**, une partie importante de la plupart des cellules. Le noyau contient nos informations génétiques

Le noyau stocke nos informations génétiques sous forme de **chromosomes**, qui sont de très longs morceaux d'ADN.

Les chromosomes sont constitués de brins d'**ADN étroitement disposés**, illustrés ci-dessus.

Cet ADN est parfois appelé double hélice. Différents groupes de la double hélice créent différents **gènes**.

L'image de droite montre une version redressée de la double hélice.

Chaque carré coloré représente un très petit morceau d'ADN appelé **base**.

Trois bases consécutives peuvent créer un codon. Certains **codons** constituent des **acides aminés** spécifiques dans notre corps.

Une mutation **faux-sens** se produit lorsque l'une des trois bases d'un codon est atypique par rapport aux bases trouvées chez un individu non atteint du syndrome de Myhre.

La localisation et l'identité de cette base atypique sont à l'origine des différentes **variantes** du syndrome de Myhre.

Dans le syndrome de Myhre, les instructions ont été modifiées au niveau du codon 496 ou 500 selon la mutation ; au lieu d'avoir l'acide aminé typique au codon 496 ou 500 du gène, un acide aminé différent a été choisi.

<b>Arg496Cys</b>	L'acide aminé appelé Arginine a été remplacé par l'acide aminé appelé Cystéine
<b>Ile500Val</b>	L'acide aminé appelé Isoleucine a été remplacé par l'acide aminé appelé Valine
<b>Ile500Thr</b>	L'acide aminé appelé Isoleucine a été remplacé par l'acide aminé appelé Threonine
<b>Ile500Met</b>	L'acide aminé appelé Isoleucine a été remplacé par l'acide aminé appelé Methionine
<b>Ile500Leu</b>	L'acide aminé appelé Isoleucine a été remplacé par l'acide aminé appelé Leucine

Les lettres se trouvant avant et après ce numéro de position indiquent le changement d'acide aminé à cet endroit précis du gène. Il existe un certain nombre de changements d'acides aminés différents avec le syndrome de Myhre.

En position 496, il n'y a qu'un seul type de changement d'acide aminé. Ce changement est Arg496Cys. Cela signifie qu'en position 496, l'acide aminé appelé arginine a été remplacé par l'acide aminé appelé cystéine.

En position 500, il y a plusieurs changements d'acides aminés (Ile500Val, Ile500Thr,

Ile500Met et Ile500Leu). Cela signifie qu'en position 500, l'acide aminé appelé isoleucine a été remplacé par l'acide aminé appelé valine, thréonine, méthionine ou leucine selon le cas.

Pour être plus clair, le type de mutation d'une personne atteinte du syndrome de Myhre aura un impact sur le changement d'acide aminé. Par conséquent, un individu avec Ile500Val n'aura que la substitution valine et non la substitution thréonine, méthionine ou leucine.

À l'heure actuelle, il n'existe aucune preuve substantielle d'une différence entre les personnes atteintes du syndrome de Myhre qui présentent des mutations aux positions 496 ou 500. Cependant, les chercheurs sur le syndrome de Myhre continuent d'étudier ce sujet.

### Définitions

**ADN :** L'acide désoxyribonucléique (« ADN » en abrégé) est la molécule qui porte les informations génétiques nécessaires au développement et au fonctionnement d'un organisme.

L'ADN est composé de quatre blocs de construction. L'ADN se traduit dans le code à 20 lettres des acides aminés, qui sont les éléments constitutifs des protéines.

**Codon :** L'ADN est organisé selon un « code triplet ». Toutes les trois bases d'ADN codent pour un bloc de construction de protéine spécifique appelé acide aminé. Ceci est important pour comprendre comment une variante de l'ADN conduit à une protéine *SMAD4* anormale.



### 3. Diagnostic et au-delà

La réaction à un diagnostic quel qu'il soit est profondément personnelle. Pour certains, cela peut être un sentiment d'accablement, pour d'autres un soulagement d'avoir enfin un diagnostic confirmé.

Nous savons par les expériences de la communauté du syndrome de Myhre que les émotions varient d'un jour à l'autre, mais à la Myhre Syndrome Foundation, nous sommes à vos côtés.

Voici quelques idées et ressources qui peuvent vous aider dans les premiers jours et ceux qui suivent.

#### Constituer une équipe (et identifier un responsable)

Au sein de la communauté mondiale du syndrome de Myhre, les expériences au moment du diagnostic peuvent varier considérablement. Certains patients sont déjà en contact avec un généticien, ou un diagnostic peut être posé par votre médecin de famille ou votre pédiatre. Certains patients reçoivent de l'aide pour prendre tous les rendez-vous initiaux avec les spécialistes, d'autres se retrouvent avec peu ou pas de soutien.

Les experts du syndrome de Myhre ont reconnu qu'un diagnostic et une intervention précoces, avec des suivis réguliers, sont essentiels. Construire un partenariat avec un médecin ou un spécialiste peut améliorer les soins que vous recevez, donc notre

première recommandation est de **Constituer une équipe.**

- Avez-vous un médecin qui coordonne les soins ?
- Si ce n'est pas le cas, y a-t-il quelqu'un qui peut assumer ce rôle à votre place ? Par exemple, vous pouvez décider de parler à un prestataire de soins de santé de confiance, tel que votre médecin de premier recours ou votre médecin généraliste, et lui demander s'il vous soutiendra.
- L'objectif est de constituer une équipe de spécialistes mais d'avoir **un responsable** – un professionnel de la santé qui connaît vos antécédents et qui est prêt à s'informer sur le syndrome de Myhre avec vous.
- Informez votre responsable Myhre des recherches et des données concernant le syndrome de Myhre (voir les **Mises à jour cliniques du syndrome de Myhre** à la **Section 5 à la page 13**) et encouragez-le à visionner les vidéos.
- Discutez et désignez la personne à contacter en cas d'urgence, et si c'est elle ou lui, comprenez quel est son degré de disponibilité immédiate en cas d'appel de votre part. Communiquez ces contacts d'urgence à vos proches.

Sur notre site Web, vous trouverez un répertoire de médecins spécialistes du syndrome de Myhre. Si votre région n'est pas répertoriée, veuillez nous contacter à [myhre@myhresyndrome.org](mailto:myhre@myhresyndrome.org) et nous essaierons de vous mettre en relation. ►

Vous trouverez sur notre site Web une vidéo expliquant comment créer une équipe et fournissant des conseils sur la façon de tirer le meilleur parti de votre équipe. Elle est intitulée *Le point de vue du médecin traitant : comment créer votre équipe à domicile* par le Dr Matt Thompson.

## Une équipe de soins Myhre

La liste ci-dessous est un guide sur les professionnels qui pourraient faire partie d'une équipe de soins pour le syndrome de Myhre. Nous encourageons toutes les personnes atteintes du syndrome de Myhre à être proactives en posant des questions sur les examens physiques à effectuer.

Vous pouvez utiliser cette liste comme guide pour discuter avec le point de contact principal de votre équipe médicale.

Outre la liste ci-dessous, contactez vos autorités et bureaux locaux pour connaître les aides disponibles. Il pourrait s'agir d'une aide pour payer les factures, d'équipements de votre maison, d'un soutien technologique et de ressources pédagogiques qui sont maintenant disponibles. ▶

<b>Génétique</b>	étude des gènes, des variations génétiques et de l'hérédité dans les organismes
<b>Cardiologie</b>	cœur
<b>Pneumologie</b>	poumons
<b>Gastro-intestinal</b>	système digestif
<b>Dermatologue</b>	peau
<b>Gynécologie</b>	organes reproducteurs féminins
<b>Urologie</b>	comprend les reins, les glandes surrénales, les uretères, la vessie, l'urètre et les organes reproducteurs masculins
<b>Endocrinologie</b>	hormones et glandes et organes endocriniens
<b>Ophthalmologie</b>	troubles oculaires
<b>ORL</b>	oreille, nez et gorge
<b>Médecine du sommeil</b>	études et médicaments du sommeil
<b>Rhumatologie</b>	maladies musculo-squelettiques et maladies auto-immunes (maladies rhumatismales)
<b>Néphrologie et hypertension</b>	maladies du rein et tension artérielle
<b>Neuropsychologie</b>	cognition et comportements liés au cerveau et au système nerveux
<b>Médecine physique et réadaptation</b>	rétablir la santé grâce à l'exercice et à la réadaptation, peut aider à adapter les fauteuils roulants et autres équipements spécialisés
<b>Dentiste</b>	santé bucco-dentaire
<b>Physiothérapie</b>	promouvoir et maintenir la mobilité
<b>Ergothérapie</b>	aide aux problèmes physiques, sensoriels ou cognitifs
<b>Orthophonie</b>	orthophoniste ou thérapeute du langage
<b>Thérapie ABA</b>	L'analyse comportementale appliquée (« ABA » pour ses initiales en anglais) applique la compréhension du fonctionnement du comportement à des situations réelles. L'objectif est d'augmenter les comportements utiles et de diminuer les comportements nuisibles ou affectant l'apprentissage

## Rendez-vous et planification

La liste des spécialistes que vous devez voir et des rendez-vous que vous devez prendre peut être écrasante. Nous vous recommandons d'aborder la liste de la manière suivante.

- Discutez des priorités avec votre équipe soignante/responsable Myhre.
- Une recommandation de la Myhre Clinic (**voir section 6 à la page 16**) est de consulter un cardiologue à un stade précoce pour vérifier la fonction cardiaque.
- Examinez ensuite les symptômes (le cas échéant) et discutez de ce qui nécessite votre attention immédiate.
- Parcourez la liste des spécialistes avec votre médecin et élaborer un plan. Après une première consultation, le spécialiste vous indiquera à quelle fréquence il souhaite vous voir.

Dans la section « Ressources » de ce document, vous trouverez des modèles utiles pour suivre les spécialistes et la fréquence des rendez-vous.

## Trucs et astuces de la communauté du syndrome de Myhre

1. Priorisez vos soins. Les rendez-vous peuvent être lourds et fréquents. Assurez-vous que vous utilisez votre temps sur les questions les plus importantes et, si rien n'est urgent, faites une pause. Assurez-vous de prendre le temps de profiter de la vie et de respirer.
2. Avant chaque rendez-vous, relisez les notes de la visite précédente. Tous les points ont-ils fait l'objet d'un suivi ? Y a-t-il des tests en cours ?
3. Imprimez une liste des médicaments que vous ou votre proche prenez. Incluez les détails de la posologie et gardez une copie dans votre sac ou votre portefeuille. Cette liste peut être utile à produire lors d'un rendez-vous médical, mais également importante dans une situation d'urgence où le stress peut nous affecter.
4. Lorsque vous consultez un nouveau médecin, informez-le des vidéos et des conseils d'experts des médecins spécialistes du syndrome de Myhre et rappelez-le-lui régulièrement ! Il a de nombreux patients, alors soyez proactif(ve) dans l'éducation de votre équipe.
5. Informez votre famille et vos amis de l'aide dont vous avez besoin. Il peut s'agir d'aide sur un plan pratique ou émotionnel. Faites-les participer à votre parcours et dites-leur ce qui fonctionne pour vous. Pour certains, cela pourrait impliquer de demander aux autres de simplement les écouter, et pas de chercher des solutions. Pour d'autres, cela pourrait être un repas cuisiné ou une aide à la maison.

## 4. Penser à l'avenir

Les commentaires de notre communauté ont indiqué que la planification de l'avenir est très importante. Vous trouverez ci-dessous les domaines à considérer.

Il ne s'agit pas d'une liste ou de conseils exhaustifs, mais ils sont basés sur les expériences que la communauté du syndrome de Myhre a partagées avec nous. Nous incluons plus de détails sur notre site Web.

### Protéger vos intérêts ou les intérêts de votre proche

Il peut y avoir des cas où vous ou votre proche ne pouvez pas exprimer directement vos souhaits. Avoir des conversations sur ce qui est important ou sur vos préférences est une partie importante de votre plan de soins. Plutôt que d'attendre qu'une situation se présente, en discuter à l'avance peut faire une grande différence.

### Autorisations personnelles, de santé et prestations sociales

Selon le pays dans lequel vous vivez, les règles et les conseils diffèrent sur ce sujet, mais les domaines à considérer sont les suivants :

#### Accès aux prestations et à l'aide sociale :

Quelles sont les aides disponibles, y a-t-il des considérations liées à l'âge dont vous devez être conscient(e) lorsque votre enfant atteint l'âge adulte ?

#### Accès aux dossiers médicaux :

Prévoyez à l'avance l'accès aux dossiers médicaux de votre enfant, car l'âge auquel il pourra avoir un dossier médical indépendant varie d'un pays à l'autre.

### Préparer l'avenir

L'aide financière, le logement et les tutelles légales sont des domaines dont les parents de la communauté du syndrome de Myhre ont discuté avec nous. Ce type de planification peut prendre du temps, une première étape pourrait donc consister à discuter des options avec votre réseau de soutien ou un professionnel.

## 5. Soutien de la Myhre Syndrome Foundation

À la MSF, nous sommes là pour vous soutenir. Vous trouverez ci-dessous des informations sur les mises à jour de la clinique du syndrome de Myhre, le financement de la recherche et les façons dont nous pouvons travailler ensemble pour atteindre l'objectif de trouver des traitements et un jour un remède.

### Mises à jour cliniques sur le syndrome de Myhre

La MSF est soutenue par une équipe de médecins du monde entier, spécialistes du syndrome de Myhre, qui se réunissent régulièrement pour discuter de la recherche, des nouvelles découvertes et partager leurs connaissances.

### Présentations vidéo d'experts du syndrome de Myhre

En 2021, nous avons tenu notre première conférence virtuelle, deux jours de conférences couvrant de nombreux systèmes corporels affectés par le syndrome de Myhre. Ces vidéos et le contenu mis à jour de notre événement Summer Seminars en 2022 ont donné lieu à 37 présentations vidéo.

Chaque vidéo est disponible dans plus de 100 langues via la fonction de sous-titrage sur YouTube. Si vous ne savez pas comment l'utiliser, de nombreux tutoriels sont disponibles.

### Voici quelques suggestions de vidéos pour vous aider à démarrer.

- *Votre enfant ou vous-même avez le syndrome de Myhre - Et maintenant ?* par le Dr Angela Lin
- *Cardiologie : Le cœur du syndrome de Myhre* par le Dr Mark Lindsay
- *Mise à jour de la clinique du syndrome de Myhre* – Dr Angela Lin
- *Oto-rhino-laryngologie* – Dr Michael Cohen

### Subventions accordées par la MSF

En 2022, la MSF a accordé 150 000 \$ en subventions de recherche qui feront progresser les connaissances sur le syndrome de Myhre.

Le premier lauréat est le Dr Bert Callewaert de l'Université de Gand en Belgique. Son équipe établira un modèle de poisson zèbre pour tester les options de traitement potentielles.

Les deuxièmes lauréats sont le Dr Angela Lin et le Dr Mark Lindsay du Massachusetts General Hospital à Boston. Leur équipe utilisera un modèle de souris pour examiner ce qui arrive au cœur avec le syndrome de Myhre, puis explorera les moyens d'améliorer le traitement et de prévenir la progression de tout symptôme.

Surveillez les mises à jour des progrès de la recherche sur notre site Web et inscrivez-vous à notre newsletter mensuelle pour ►



recevoir des nouvelles directement dans votre boîte de réception.

## Registre des patients

L'inscription au registre des patients atteints du syndrome de Myhre au CoRDS (Coordination des maladies rares à Sanford) est l'un des moyens les plus efficaces d'aider la recherche et le traitement clinique des personnes atteintes du syndrome de Myhre.

Le registre des patients atteints du syndrome de Myhre est une base de données confidentielle en ligne d'informations normalisées sur les personnes atteintes du syndrome de Myhre.

En partageant vos antécédents de diagnostic et de traitement, vous pouvez contribuer à fournir aux chercheurs les données nécessaires pour effectuer des recherches.

Si vous autorisez également la MSF à consulter vos données anonymes (une simple case à cocher), nous pouvons alors fournir à la communauté des mises à jour utiles sur les symptômes. Vous pouvez consulter les données dans la section « Ressources ».

## Se soutenir mutuellement

Notre objectif numéro un est de soutenir la communauté du syndrome de Myhre et de veiller à ce que chacun ait une voix et se sente entendu. Vous faites peut-être partie des rares personnes de votre pays touchées par le syndrome de Myhre, et vous pouvez parfois vous sentir isolé(e). Nous sommes là pour vous aider à vous sentir soutenu(e) et parcourir ce chemin ensemble.

Faire partie d'une communauté ultra-rare signifie qu'il est difficile de se faire remarquer par la communauté médicale et de la recherche, mais ensemble, notre voix est forte. Ensemble, nous pouvons faire une grande différence pour toutes celles et tous ceux qui vivent avec le syndrome de Myhre. Vous pouvez vous impliquer de plusieurs manières...

### Café virtuel de Myhre

Recherchez des détails sur les rencontres virtuelles où les membres de la communauté internationale du syndrome de Myhre se réunissent pour discuter et se saluer. Ces rencontres informelles sont l'occasion de poser des questions sur les expériences des uns et des autres et d'établir des liens plus profonds.

### Communauté du syndrome de Myhre

Il existe un certain nombre de communautés sur les réseaux sociaux qui sont indépendantes de la MSF, mais qui offrent un lieu où partager des mises à jour et des expériences avec un groupe qui sait ce que vous vivez et qui est là pour vous soutenir.

### Collecte de fonds

Nous sommes rares. Cela signifie que nous devons financer nos propres recherches pour obtenir des réponses et soutenir notre communauté. De généreux dons ont financé les premières bourses de recherche, mais nous devons faire plus, et nous devons le faire aujourd'hui. Le syndrome de Myhre est une maladie évolutive, nous devons donc agir maintenant. Voici quelques suggestions sur la façon d'aider. ►

- Organisez une collecte de fonds pour expliquer ce qu'est le syndrome de Myhre et pourquoi nous devons agir maintenant.
- Demandez à vos amis et à votre famille d'organiser une collecte de fonds. Ils réunissent un réseau de personnes bien plus nombreuses qui pourraient vous aider. N'ayez pas peur de demander.
- Faites un don si vous le pouvez. Nous encourageons les dons mensuels afin de nous permettre d'effectuer une meilleure planification.
- Dons planifiés - le syndrome de Myhre pourrait-il faire partie de votre planification successorale et testamentaire ?

### Recherche

Cherchez des moyens de vous impliquer dans la recherche sur le syndrome de Myhre. Vous n'avez pas toujours besoin de rencontrer en personne l'établissement de recherche. Le partage des dossiers médicaux et des résultats de laboratoire est très utile aux équipes de recherche. Consultez régulièrement notre site Web et envoyez un e-mail à [myhre@myhresyndrome.org](mailto:myhre@myhresyndrome.org) si vous souhaitez en savoir plus.

## Restons en contact

### Newsletters

Chaque mois, nous envoyons une newsletter avec des mises à jour et des actualités. Inscrivez-vous en bas de notre page d'accueil sur [www.myhresyndrome.org](http://www.myhresyndrome.org)

### Réseaux sociaux

Soutenez-nous en aimant, en partageant et en commentant nos publications, afin que l'on nous remarque. Plus vous soutenez la MSF, plus notre public s'agrandit.



[facebook.com/  
myhresyndromefoundation](https://facebook.com/myhresyndromefoundation)



[instagram.com/  
myhresyndromefoundation](https://instagram.com/myhresyndromefoundation)



[myhre syndrome  
foundation](https://myhresyndromefoundation.com)



[@myhresyndrome](https://twitter.com/myhresyndrome)

## Dites bonjour

Nous aimons recevoir des nouvelles de la communauté du syndrome de Myhre. Envoyez-nous un e-mail pour nous saluer ou nous dire comment nous pouvons vous aider. Nous sommes là pour vous : [myhre@myhresyndrome.org](mailto:myhre@myhresyndrome.org)



## 6. La Myhre Syndrome Clinic

Le Massachusetts General Hospital (MGH) de Boston abrite la Myhre Syndrome Clinic. La MSF n'est pas directement liée à cette clinique, mais nous restons un fier partenaire de cette équipe qui partage l'objectif commun d'aider les personnes atteintes du syndrome de Myhre à vivre pleinement leur vie.

La Myhre Clinic, codirigée par le Dr Angela Lin et le Dr Mark Lindsay, est une clinique multispécialité qui a vu plus de 40 patients. L'équipe partage ses découvertes sur la progression du syndrome de Myhre et de ses symptômes dans presque tous les systèmes d'organes. Vous pouvez trouver des présentations vidéo de la Myhre Clinic sur notre site Web.

Nous sommes conscients que se rendre à la Myhre Clinic en personne n'est pas toujours possible. Cependant, une fois que vous avez reçu un diagnostic, nous vous encourageons à contacter l'équipe du MGH afin de l'informer de votre diagnostic et de lui permettre de prendre contact avec votre équipe soignante si nécessaire.

Une alternative à la visite en personne est un deuxième avis en ligne où vous posez des questions spécifiques. Le processus est pris en charge par votre médecin local qui fournira des informations et des dossiers médicaux. Une fois les dossiers examinés, un rapport complet est rédigé dans les deux semaines par le spécialiste que vous avez sélectionné pour votre deuxième avis. Cela peut être particulièrement utile si l'on envisage un plan ou une procédure de soins spécifique.

Vous pouvez trouver plus de détails ici : [www.massgeneral.org/children/myhre-syndrome](http://www.massgeneral.org/children/myhre-syndrome) et <https://www.massgeneral.org/second-opinions>



# Myhre Syndrome Foundation Registre des patients au CoRDS

Mise à jour de Mars 2022

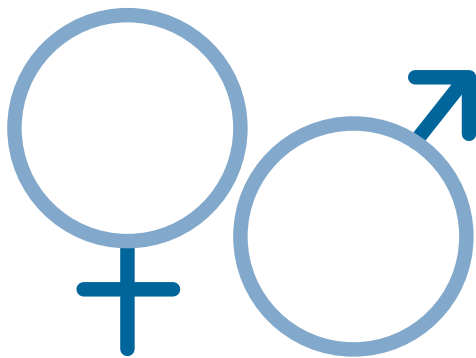
## Participants originaires de :

**13 pays sur 5 continents**

Dont l'Argentine, l'Australie, le Canada, la France, l'Allemagne, Israël, l'Italie, les Pays-Bas, la Norvège, l'Espagne, le Royaume-Uni et les États-Unis.



Taille de l'échantillon : 67



Parmi les participants  
au registre :

**61 % de femmes**

**39 % d'hommes**

Taille de l'échantillon : 62

## Âge au moment du diagnostic :

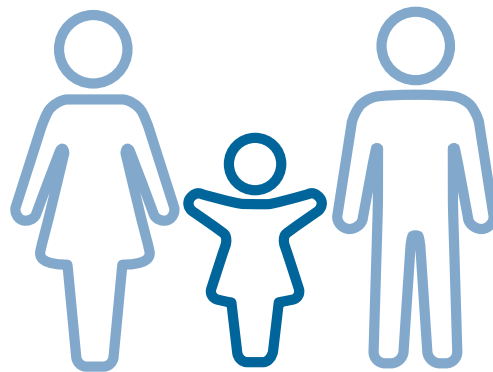
0-5 ans : **45,1 %**

6-10 ans : **29,4 %**

11-20 ans : **19,6 %**

21-30 ans : **2,0 %**

Plus de 31 ans : **3,9 %**



Taille de l'échantillon : 51

Merci à tous les participants au registre !

Pour en savoir plus, rendez-vous sur : [www.myhresyndrome.org/patient-registry](http://www.myhresyndrome.org/patient-registry)

# Myhre Syndrome Foundation Registre des patients au CoRDS

Mise à jour de Mars 2022

Le syndrome de Myhre est causé par une modification du gène **SMAD4**. Quatre modifications ou variantes génétiques ont été signalées.

**Parmi les répondants qui connaissent leur variante :**

**51,4 %** avaient l'Ile500Val

**31,4 %** avaient l'Arg496Cys

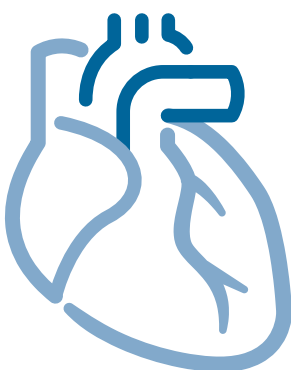
**11,4 %** avaient l'Ile500Thr

**5,7 %** avaient l'Ile500Met



Taille de l'échantillon : 35

**55 %** des participants au registre ont déclaré avoir une ou plusieurs maladies cardiaques.



**Parmi ceux qui ont répondu :**

**56 %** présentent une « sténose artérielle »  
(terme non spécifique)

**50 %** souffrent d'hypertension

**47 %** ont une malformation cardiaque congénitale

**6 %** ont une cardiomyopathie

**3 %** ont une maladie péricardique

Taille de l'échantillon : 58

Merci à tous les participants au registre !

Pour en savoir plus, rendez-vous sur : [www.myhresyndrome.org/patient-registry](http://www.myhresyndrome.org/patient-registry)

# Myhre Syndrome Foundation

## Registre des patients au CoRDS

Mise à jour de Mars 2022

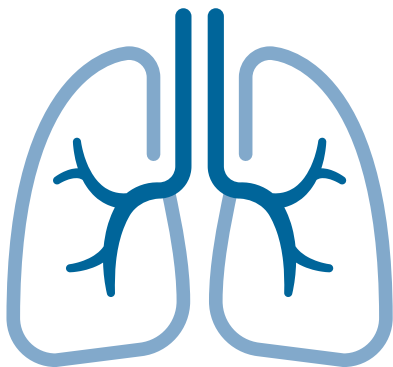
Les personnes atteintes du syndrome de Myhre ont signalé les caractéristiques/anomalies squelettiques suivantes :

- 88 %** ont une petite taille
- 10 %** présentent une scoliose
- 82 %** présentent une amplitude de mouvement limitée
- 39 %** ont des os longs raccourcis
- 57 %** présentent une brachydactylie



- 14 %** présentent une voûte crânienne épaisse
- 6 %** présentent des hémivertèbres
- 10 %** présentent des vertèbres fusionnées
- 25 %** présentent des mains et/ou des pieds « palmés »
- 71 %** ont de petites mains et de petits pieds

Taille de l'échantillon : 51



**57 %** des participants au registre ont signalé des problèmes respiratoires, y compris :

- Asthme
- « Pneumopathie restrictive » (terme non spécifique)
- Sténose laryngée et/ou trachéale
- Apnée obstructive du sommeil
- Sténose sous-glottique

Taille de l'échantillon : 56

Près des **2/3** des participants au registre ont signalé une perte auditive. Des pertes auditives de perception, de conduction et mixtes ont toutes été signalées.



Taille de l'échantillon : 55

Merci à tous les participants au registre !

Pour en savoir plus, rendez-vous sur : [www.myhresyndrome.org/patient-registry](http://www.myhresyndrome.org/patient-registry)

# Interprétation des patients et de la famille de **GeneReviews 2022**



# Interprétation des patients et de la famille de GeneReviews 2022

Dans cette section du manuel du patient et de la famille du syndrome de Myhre, nous donnons un aperçu plus détaillé de chaque système corporel et utilisons les informations de GeneReviews pour décrire comment chaque système est affecté.

Les GeneReviews sur le syndrome de Myhre sont une compilation de ce qui est connu sur la base de l'expérience clinique et de la recherche. GeneReviews fait référence à une série d'articles qui fournissent des informations cliniquement pertinentes et médicalement exploitables pour les maladies héréditaires dans un format de journal normalisé. Il couvre le diagnostic, la prise en charge et le conseil génétique pour les patients et leurs familles. Chaque chapitre de GeneReviews est écrit par un ou plusieurs experts sur la condition ou la maladie spécifique et passe par un processus rigoureux d'édition et d'examen par les pairs avant d'être publié en ligne.

Le Myhre Syndrome GeneReviews, publié pour la première fois en 2017, est largement lu par les médecins, les autres professionnels de la santé et les consommateurs (patients et familles) à la recherche de conseils de diagnostic et de gestion. Ceci ne remplace pas un avis médical. Veuillez consulter votre médecin si vous avez la moindre question.

**Les sections du document original GeneReviews 2022 que nous examinerons sont les suivantes :**

- Sommaire
- Tests diagnostiques du syndrome de Myhre
- Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes
- Prévention des complications secondaires

GeneReviews nous a aimablement donné la permission de créer cette version familiale de la version mise à jour 2022 de l'examen du syndrome de Myhre. Ils ne seront pas impliqués dans la traduction ultérieure des informations. Il ne s'agit pas d'une interprétation littérale (mot à mot). Nous avons pris la liberté d'omettre certaines zones de répétition. Nous espérons sincèrement que ces informations vous guideront et vous soutiendront dans votre parcours associé au syndrome de Myhre.

**N'oubliez pas que toutes les personnes touchées par Myhre n'auront pas tous ces problèmes cliniques. Demandez un avis médical pour discuter de vos éventuelles préoccupations avec votre prestataire principal ou un spécialiste approprié.**

Si vous souhaitez revoir l'article de la revue dans son intégralité, voici le lien :

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK425723/>



# Sommaire

Le syndrome de Myhre est un trouble du tissu conjonctif. **Le tissu conjonctif soutient, protège et structure les autres tissus et organes du corps, tels que les articulations et la peau.**

Des exemples de tissu conjonctif comprennent les os, le sang, le cartilage et la peau. Parce que ces tissus font partie de chaque système d'organes du corps, de nombreux spécialistes peuvent être impliqués dans les soins d'un patient souffrant du syndrome de Myhre.

Pour une personne atteinte du syndrome de Myhre, les traits caractéristiques du visage sont courants et parfois présents dans la petite enfance. Ces caractéristiques peuvent souvent être plus difficiles à reconnaître chez un enfant plus jeune et devenir plus faciles à remarquer à mesure que l'individu vieillit. Une petite taille et une perte auditive peuvent se développer avec le temps, ainsi que les signes très distinctifs (et souvent graves) du syndrome de Myhre, notamment une raideur articulaire, une restriction pulmonaire, une maladie cardiovasculaire, une fibrose progressive et proliférative et un épaissement de la peau.

**La prolifération (prolifération) du tissu conjonctif peut se produire spontanément ou peut suivre une blessure ou une intervention chirurgicale.** Par exemple, le tissu cicatriciel peut continuer à s'épaissir une fois la blessure guérie ou la chirurgie terminée.

Chaque personne atteinte du syndrome de Myhre est unique. Tous les patients ne présentent pas les mêmes caractéristiques. Cependant, la plupart des individus présentent de nombreux points communs lorsqu'ils sont adultes, car il s'agit d'une maladie progressive.

**Les domaines qui sont couramment impliqués dans le syndrome de Myhre peuvent inclure :**

- **Système cardiovasculaire** (cœur et vaisseaux sanguins)
- **Système respiratoire** (réseau d'organes et de tissus qui vous aident à respirer)
- **Système gastro-intestinal** (passage du système digestif qui va de la bouche à l'anus)
- **Système cutané** (peau)
- **Système neuropsychologique** (santé mentale, émotionnelle et comportementale ainsi que cognition qui comprend la pensée, le raisonnement et la mémoire)
- **Système musculo-squelettique** (os, muscles et articulations)
- **Système immunitaire** (protection contre les bactéries, les virus et les champignons)
- **Système ophtalmologique** (œil et vision)
- **Système auditif**
- **Système endocrinien** (hormones et glandes associées)
- **Néoplasie** (croissance anormale et incontrôlée de cellules ou de tissus dans le corps) ▶



Bien qu'il n'existe actuellement aucun traitement/médicament génétique spécial pour le syndrome de Myhre (comme la thérapie génique), nous pouvons généralement traiter les symptômes avec des médicaments utilisés pour les personnes sans syndrome de Myhre, comme l'hypertension artérielle.

Si l'évaluation des symptômes ou si un problème médical nécessite une intervention, le spécialiste doit veiller à prévenir et limiter toute lésion des tissus (notamment vaisseaux sanguins et voies respiratoires). La gestion médicale comprend la surveillance d'un plus grand nombre de caractéristiques, y compris (mais sans s'y limiter) la croissance, la respiration, le sommeil, la capacité de mouvement et d'exercice, la miction, la selle, l'ouïe, le développement de la parole et du langage, le progrès intellectuel, l'éducation et les problèmes de comportement.

**Indiquez à tous les membres de votre équipe de soins que la limitation des lésions tissulaires est l'étape préventive la plus importante pour la plupart des personnes atteintes du syndrome de Myhre. Cependant, de nombreuses formes de fibrose (épaississement ou cicatrisation des tissus) ne sont pas sous le contrôle de la personne atteinte du syndrome de Myhre. Lorsqu'elles se développent, la personne ou le parent ne doit pas se sentir responsable.**





# Tests diagnostiques du syndrome de Myhre

Le diagnostic du syndrome de Myhre est posé après qu'un problème clinique a déclenché un test de séquençage spécialisé basé sur l'ADN qui identifie une variante pathogène (un changement également appelé mutation) dans le gène *SMAD4*.

La variante pathogène survient généralement par hasard et est nouvelle dans la famille (souvent appelée « de novo »). Cependant quelques individus porteurs du variant (p.Arg496Cys) ont transmis ce variant pathogène à leurs enfants. Dans ces cas, un parent atteint du syndrome de Myhre a un enfant atteint du syndrome de Myhre. Veuillez consulter la première partie de ce manuel pour plus d'informations sur la génétique.

**Les cliniciens qui peuvent être impliqués à la fois avant et après les tests génétiques sont :**

**Génétiens cliniciens :** Il s'agit de médecins spécialisés dans le diagnostic génétique et les soins aux patients de tous âges. Une fois le diagnostic du syndrome de Myhre posé, ils fournissent également des conseils et formulent des recommandations médicales à suivre pour les familles et les prestataires de soins primaires.

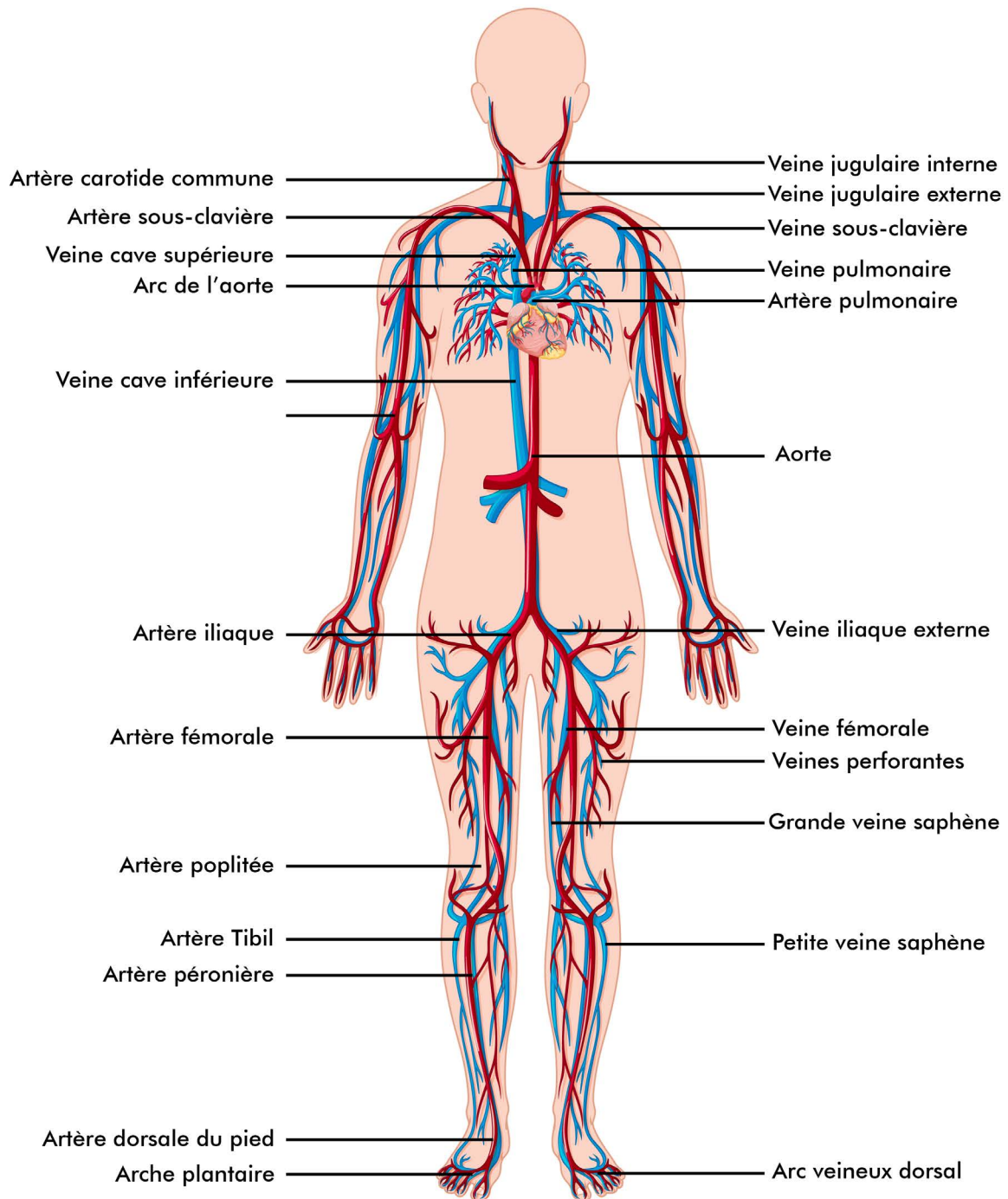
**Conseiller en génétique :** Il s'agit d'un professionnel qui évalue le risque individuel ou familial pour une variété de maladies héréditaires, telles que les troubles génétiques et les malformations congénitales. Le conseiller en génétique n'examine pas une personne mais, souvent, aide à expliquer les résultats des tests génétiques et aide les généticiens cliniciens à coordonner les tests génétiques.

Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

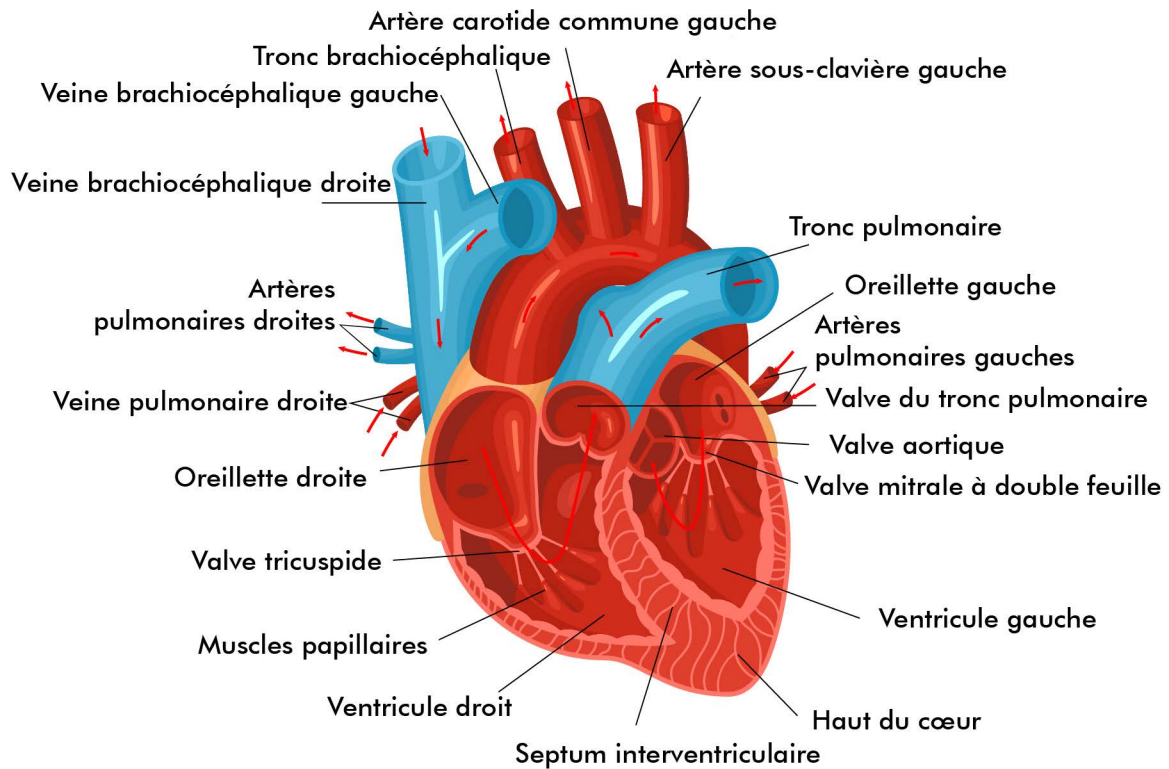
# Système cardiovasculaire

Cœur et vaisseaux sanguins

## SYSTÈME CIRCULATOIRE



## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

**CIRCULATION SANGUINE DANS LE CŒUR****Caractéristiques cliniques****Anomalies cardiaques structurelles**

**Malformations cardiaques congénitales (CHD) :** Celles-ci sont formées dans la vie fœtale et présentes à la naissance ou peu de temps après. Les CHD sont généralement simples. Les CHD complexes ne sont généralement pas observées chez les personnes atteintes du syndrome de Myhre, à l'exception de quelques personnes qui ont eu une tétralogie de Fallot (TOF).

Les CHD comprennent les éléments suivants :

- **Une communication interauriculaire (TSA) :** Malformation cardiaque caractérisée par un trou dans la paroi (septum) qui sépare les cavités supérieures (oreillettes) du cœur.
- **Un défaut septal ventriculaire (VSD) :** Malformation cardiaque caractérisée par un trou dans la paroi (septum) qui sépare les deux cavités inférieures (ventricules) du cœur.
- **Persistance du canal artériel (PDA) :** Malformation cardiaque dans laquelle se trouve un vaisseau sanguin (ductus) reliant l'aorte et l'artère pulmonaire. Elle est normale chez un fœtus, mais peut persister anormalement après la naissance d'un enfant. ▶

## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

- **Les malformations obstructives du cœur gauche comprennent :**
  - **coarctation aortique juxtaductale :** la coarctation (rétrécissement) se produit le plus souvent dans un petit morceau de l'aorte près du canal et est donc appelée coarctation « juxtaductale ».
  - **rétrécissement de l'aorte du segment long :** rétrécissement de l'aorte descendante ou abdominale généralement léger, mais pouvant être plus sévère.
  - **sténose de la valve aortique :** la valve entre la cavité cardiaque inférieure gauche et l'artère principale du corps (aorte) peut être rétrécie et ne pas s'ouvrir complètement.
  - **sténose de la valve mitrale :** un rétrécissement de la valve mitrale du cœur qui peut ne pas s'ouvrir correctement, bloquant le flux sanguin dans la chambre de pompage principale du cœur (ventricule gauche)
  - Moins fréquents sont les défauts obstructifs du côté droit, tels que **la sténose valvulaire pulmonaire** (rétrécissement de la valve cardiaque qui permet au sang de circuler du côté droit du cœur vers les poumons) et la sténose de **l'artère pulmonaire ramifiée** (rétrécissement de certaines des parties des artères pulmonaires qui amènent le sang du cœur aux poumons)

### Problèmes cardiaques acquis

Contrairement aux cardiopathies coronariennes, certains problèmes cardiaques surviennent après la naissance, généralement après l'adolescence et à l'âge adulte. Ils peuvent être progressifs (se développant progressivement ou avec le temps). Beaucoup persistent et ne s'en vont pas. Certains peuvent s'aggraver suite à l'instrumentation (l'utilisation d'outils, d'appareils ou d'appareils dans le traitement d'un patient).

- **Maladie péricardique :** le péricarde est un mince sac tissulaire qui entoure le cœur. La maladie péricardique peut se présenter sous la forme d'un épanchement de courte durée ou récurrent (liquide) ou sous la forme d'un épanchement chronique (persistant pendant une longue période ou récurrent). Rarement, dans la forme la plus sévère, elle peut évoluer vers une péricardite constrictive dans laquelle le sac péricardique s'épaissit et se raidit et limite le remplissage du cœur ; cela nécessite une intervention chirurgicale.
- **Cardiomyopathie restrictive (RCM) :** une forme de maladie du muscle cardiaque (cardiomyopathie) dans laquelle les cavités cardiaques se raidissent avec le temps. Cette condition a un impact sur le muscle cardiaque, ce qui rend plus difficile le pompage du sang dans l'ensemble du corps et des poumons. La cardiomyopathie restrictive est le type le moins courant dans la population générale et peut être difficile à diagnostiquer. Il peut être négligé à moins qu'un cathétérisme cardiaque ne soit effectué. Il s'agit d'une procédure invasive qui permet d'examiner le niveau de pompage de votre cœur et nécessite ►



## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

l'insertion d'un cathéter dans un gros vaisseau sanguin qui mène à votre cœur. Cela mesure l'hémodynamique qui fait référence aux pressions cardiaques et à l'oxygénation.

- **La péricardite constrictive** (péricarde raide et épais) et la cardiomyopathie restrictive (muscle cardiaque raide) peuvent se présenter de la même manière. Ils diffèrent par la cause et le traitement. Les médecins doivent être conscients des différences et tester de manière appropriée.
- **Hypertension systémique** : fait référence à une pression artérielle élevée dans les artères qui transportent le sang de votre cœur vers les tissus de votre corps.
- **Hypertension pulmonaire** : fait référence à une pression artérielle élevée dans les artères des poumons et entraîne un stress sur le côté droit du cœur. Il a été rarement signalé, ce qui peut refléter des évaluations limitées, des rapports dans la littérature médicale ou la tendance des articles de revues à signaler des patients plus jeunes. L'hypertension pulmonaire peut être plus fréquente avec l'âge.
- **Sténose vasculaire périphérique** : une condition circulatoire dans laquelle les vaisseaux sanguins rétrécis réduisent le flux sanguin vers les membres. Elle peut affecter les artères rénales (reins) ou coeliaques. L'artère coeliaque est un vaisseau sanguin qui part de l'aorte et aide à envoyer le sang à certains organes (p. ex., estomac, foie, etc.). Les deux affectent le flux sanguin vers les membres.

### Traitement

Actuellement, rien ne prouve que la prise en charge des problèmes spécifiques du syndrome de Myhre diffère des soins cardiaques standard. Bien que certaines procédures soient inévitables et nécessaires à la survie pendant la petite enfance, une instrumentation inutile (l'utilisation d'outils chirurgicaux) doit être évitée, car un traumatisme tissulaire associé peut induire une sténose (rétrécissement) et une réponse tissulaire de type cicatriciel, unique au syndrome de Myhre. Les risques et les avantages de toute procédure doivent être discutés en profondeur avec le cardiologue et le chirurgien cardiothoracique.

### Gestion des symptômes

**Toutes les personnes atteintes du syndrome de Myhre doivent être suivies par un cardiologue qui reconnaît que leur patient a une maladie rare qui nécessite une attention particulière. Les enfants doivent être suivis par un cardiologue pédiatre.**

Un échocardiogramme ou « écho » avec doppler (une échographie non invasive du cœur) doit être effectué au moment du diagnostic. Les échos ultérieurs doivent être effectués tous les un à trois ans chez les patients dont les premiers échocardiogrammes étaient normaux. Une mesure de base de la tension artérielle du haut et du bas du corps doit être obtenue. ►

## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

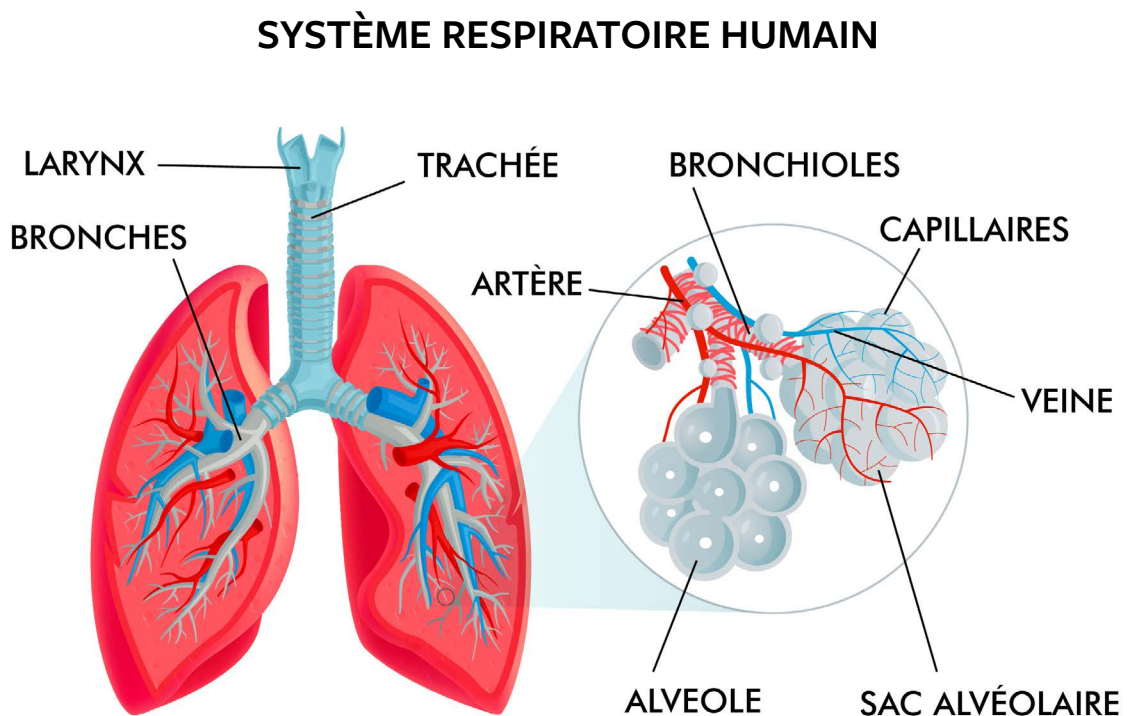
Les personnes qui présentent des résultats cardiovasculaires anormaux au moment du diagnostic initial devraient envisager une imagerie plus approfondie étant donné la nature progressive de Myhre. Il peut s'agir, par exemple, d'une IRM (imagerie par résonance magnétique), qui est une technique d'imagerie médicale qui utilise des ondes radio pour produire des images détaillées de presque toutes les structures internes du corps humain (y compris les organes, les os, les muscles et les vaisseaux sanguins). Bien que les IRM soient généralement non invasives et indolores, un prestataire peut parfois en commander une « avec contraste » qui nécessite une voie intraveineuse à travers laquelle un colorant sera injecté pour obtenir une meilleure image des structures du cœur afin d'expliquer tout symptôme ou autre découverte.

Pour bien imager l'aorte, l'ARM (angiographie par résonance magnétique) ou la CTA (angiographie par tomographie assistée par ordinateur) peuvent être utilisées. Si un enfant présente une anomalie du cœur ou de l'aorte, un suivi doit être assuré par un cardiologue pédiatrique qui fournira des soins centrés sur le patient. Pour les adultes diagnostiqués avec un problème cardiaque ou aortique, un suivi doit être assuré par un cardiologue familiarisé avec les cardiopathies congénitales de l'adulte (ACHD).

Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

# Système respiratoire

Réseau d'organes et de tissus qui vous aident à respirer



## Caractéristiques cliniques

Les problèmes respiratoires sont influencés par plusieurs facteurs ou causes.

- **Rétrécissement des voies respiratoires** : impliquant généralement le larynx et la trachée, comprend une sténose sous-glottique (un rétrécissement des voies respiratoires sous les cordes vocales et au-dessus de la trachée) qui peut survenir peu de temps après la naissance, ou plus tard. Il est soupçonné que certains types d'intubations, si elles sont répétées et graves, pourraient entraîner ce problème. Le rétrécissement des voies respiratoires supérieures (cavités nasales, cavité buccale, pharynx et larynx) est moins fréquent.
- **Sténose choanale** : rétrécissement d'une partie spécifique du passage nasal derrière le nez.
- **Maladie pulmonaire restrictive** : fréquente chez les personnes atteintes du syndrome de Myhre. Cela peut provenir de problèmes liés aux poumons eux-mêmes ou d'une conformité réduite (flexibilité) de la paroi thoracique. Parfois, l'asthme est diagnostiqué chez les personnes atteintes du syndrome de Myhre, mais il y a souvent « plus que » ►

## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

l'asthme typique ». Avec **une maladie pulmonaire restrictive**, les poumons ne se dilatent pas complètement. Avec **la maladie pulmonaire obstructive**, les poumons n'expulsent pas complètement l'air. Les deux conditions peuvent provoquer un essoufflement, une intolérance à l'exercice et, lorsqu'elles sont graves, un faible taux d'oxygène dans le sang.

### Traitement

En raison du rétrécissement trachéal, certaines personnes atteintes du syndrome de Myhre ont nécessité une trachéotomie à long terme, une intervention chirurgicale qui crée une ouverture dans le cou qui s'ouvre dans un tube à air (trachée). Le rétrécissement des voies respiratoires n'est pas complètement compris. Il est soupçonné qu'il peut s'agir d'une anomalie congénitale ou faire suite à de nombreuses intubations traumatiques (**l'intubation est une procédure au cours de laquelle un tube est inséré dans les voies respiratoires du patient. Le tube maintient la trachée ouverte afin que l'air puisse passer et que l'individu puisse respirer seul ou à l'aide d'une machine (ventilateur)**).

Pour éviter une intubation traumatique, informez le prestataire de soins et l'anesthésiste que les experts du syndrome de Myhre recommandent d'utiliser un tube endotrachéal sans ballonnet de taille plus petite.

La chirurgie/intubation trachéale élective (pas complètement médicalement nécessaire) doit être évitée.

### Gestion des symptômes

Si une personne se plaint d'essoufflement, la saturation en oxygène (niveau d'oxygène dans le sang) doit être vérifiée. Si elle est faible, un traitement doit être fourni. Cela peut inclure de l'oxygène ou des médicaments en aérosol.

Les tests de la fonction pulmonaire (PFT) doivent être effectués chaque année ou plus souvent selon les besoins pour les adultes. Les PFT font référence à une gamme de tests respiratoires qui mesurent le fonctionnement de vos poumons. Les enfants qui peuvent coopérer avec les tests et suivre des instructions, souvent âgés de plus de six ans, devraient également faire l'objet de ces tests.

L'évaluation du rétrécissement des voies respiratoires supérieures (trachée/gorge) doit être envisagée en fonction de symptômes tels qu'une respiration bruyante, un ronflement sévère, un travail respiratoire accru et un faible niveau d'oxygène dans le sang. Un pneumologue ou un oto-rhino-laryngologiste (ORL) peut évaluer le rétrécissement des voies respiratoires par la méthode la moins invasive (la moins dommageable ou la moins traumatisante pour le corps) lorsque des signes d'obstruction des voies respiratoires supérieures peuvent être présents. ►



## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

Les pneumologues peuvent également évaluer les poumons à la recherche de signes de maladie pulmonaire restrictive et obstructive en utilisant la mesure de la saturation en oxygène, des tests de la fonction pulmonaire, des radiographies pulmonaires et parfois une imagerie plus avancée des poumons.

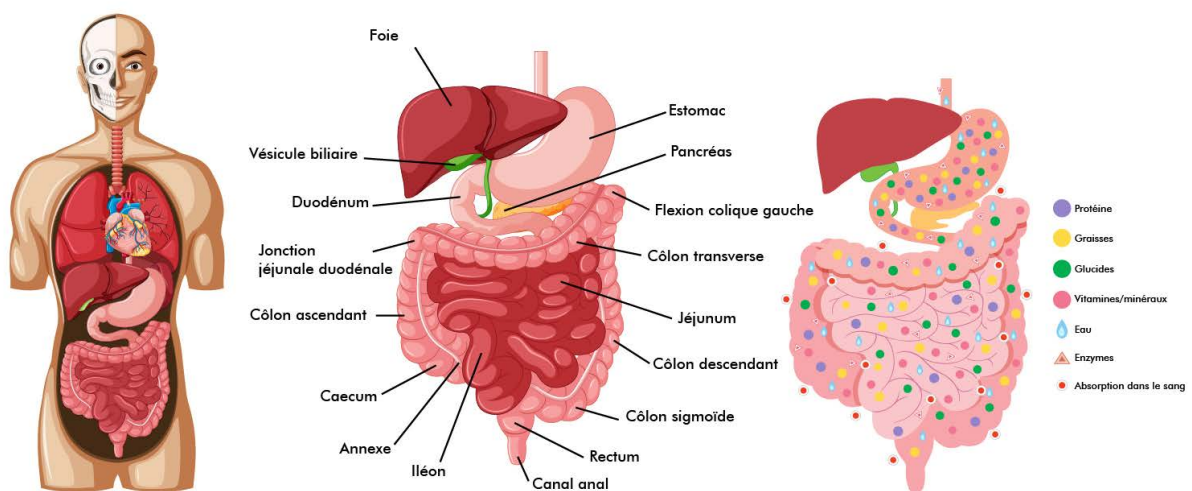
Les personnes atteintes du syndrome de Myhre et les membres de leur famille proche ne doivent pas fumer ni vapoter.

## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

## Gastro-intestinal

Voie du système digestif qui va de la bouche à l'anus

## SYSTÈME DIGESTIF



## Caractéristiques cliniques

- **Atrésie duodénale** : blocage du duodénum (première partie de l'intestin grêle) qui relie l'estomac aux autres segments intestinaux appelés jéjunum et iléon. Ensemble, ils forment un long tube creux qui digère les aliments.
- **Sténose pylorique** : épaissement du pylore (le muscle à l'extrémité de l'estomac avant qu'il ne se connecte aux intestins). Lorsqu'une sténose est présente, le blocage entraîne des vomissements sévères et violents (projectiles) au cours des premiers mois de la vie.
- **Entéropathie exsudative (PLE)** : un problème extrêmement rare qui ne fait pas partie du syndrome de Myhre lui-même mais qui peut survenir avec une cardiomyopathie restrictive. C'est un problème compliqué dans lequel les protéines sériques sont perdues de manière inappropriée dans les intestins. Cela conduit à une faible teneur en protéines dans le sang. La PLE dans le syndrome de Myhre est un problème « secondaire » qui diffère de son apparition chez les personnes ayant un problème des lymphatiques.
- **Constipation sévère** : selles peu fréquentes ou passage difficile des selles qui persistent pendant plusieurs semaines ou plus. ▶

## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

- **Insuffisance vélopharyngée (IVP) :** souvent causée par un voile du palais trop court ou des muscles du palais qui ne fonctionnent pas bien. Parfois, cela peut se manifester par un discours nasal ou des fluides sortant du nez (surtout en cas de rire).

Les personnes souffrant de fente palatine ou de VPI doivent être référées à une clinique craniofaciale, car la collaboration de plusieurs équipes est bénéfique. Si cette solution n'est pas disponible, un pédiatre ORL qui travaille avec un orthophoniste serait idéal.

### Traitement

Une prise en charge agressive de la constipation (par voie diététique ou médicamenteuse si nécessaire) est recommandée.

### Gestion des symptômes

Afin d'évaluer le tractus gastro-intestinal, une endoscopie (un tube mince et flexible équipé d'une lumière et d'une caméra (endoscope) est introduit dans la gorge et dans le tube qui mène à l'estomac) peut être réalisée. La minuscule caméra examinera le tube gastro-intestinal supérieur jusqu'à l'intestin grêle (duodénum). Cette procédure doit être abordée avec prudence chez les personnes atteintes du syndrome de Myhre en raison du risque de cicatrisation. L'imagerie 3D non invasive (externe) peut être préférée.

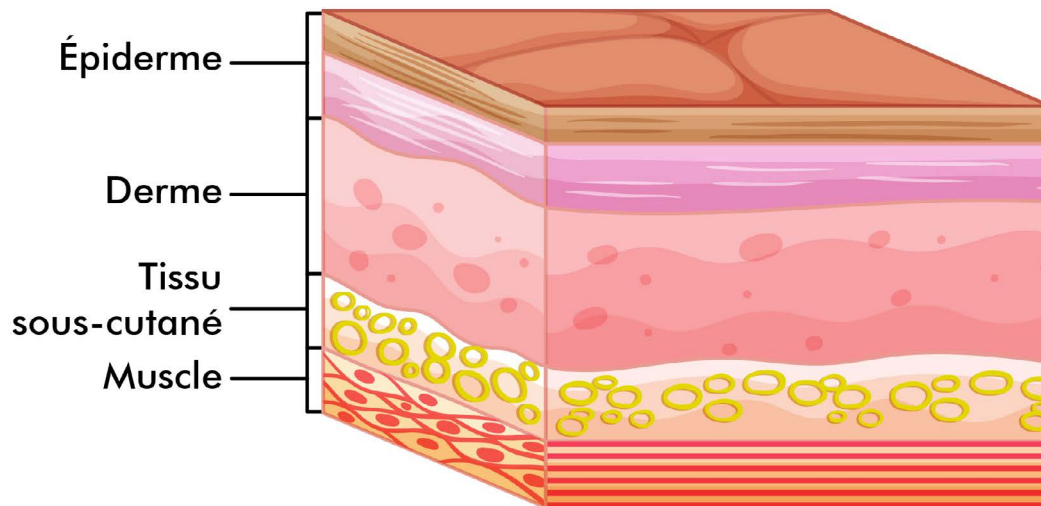
**Pour tout type de procédure sur le tractus gastro-intestinal, une instrumentation minimale (l'utilisation d'outils, d'appareils ou d'appareils dans le traitement d'un patient) est recommandée. Suite à la procédure, des adhérences (une bande de tissu cicatriciel qui relie deux surfaces internes du corps qui ne sont généralement pas connectées) peuvent se former, avec des conséquences fatales ou graves. Les interruptions gastro-intestinales telles que la sténose pylorique ou l'atrésie duodénale nécessitent une intervention chirurgicale.**

Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

# Systeme cutané

## Peau

### COUCHES DE LA PEAU HUMAINE



### Caractéristiques cliniques

Un épaissement ou une raideur de la peau dans tout le corps est observée chez presque tous les individus atteints du syndrome de Myhre. Les divers termes utilisés pour décrire la peau comprennent : épaisse, raide, ferme, rugueuse, kératosique (une tache ou une bosse rugueuse et squameuse sur la peau) et inélastique (non élastique). Les résultats supplémentaires sont un pli minimal de la peau du visage, des cicatrices épaisses qui ressemblent à des chéloïdes (une épaisse cicatrice surélevée) et d'autres cicatrices inhabituelles.

Les changements cutanés peuvent ne pas être apparents pendant la petite enfance ; certains peuvent progresser avec l'âge.

### Traitement

Il n'y a pas de traitement connu à ce jour.

### Gestion des symptômes

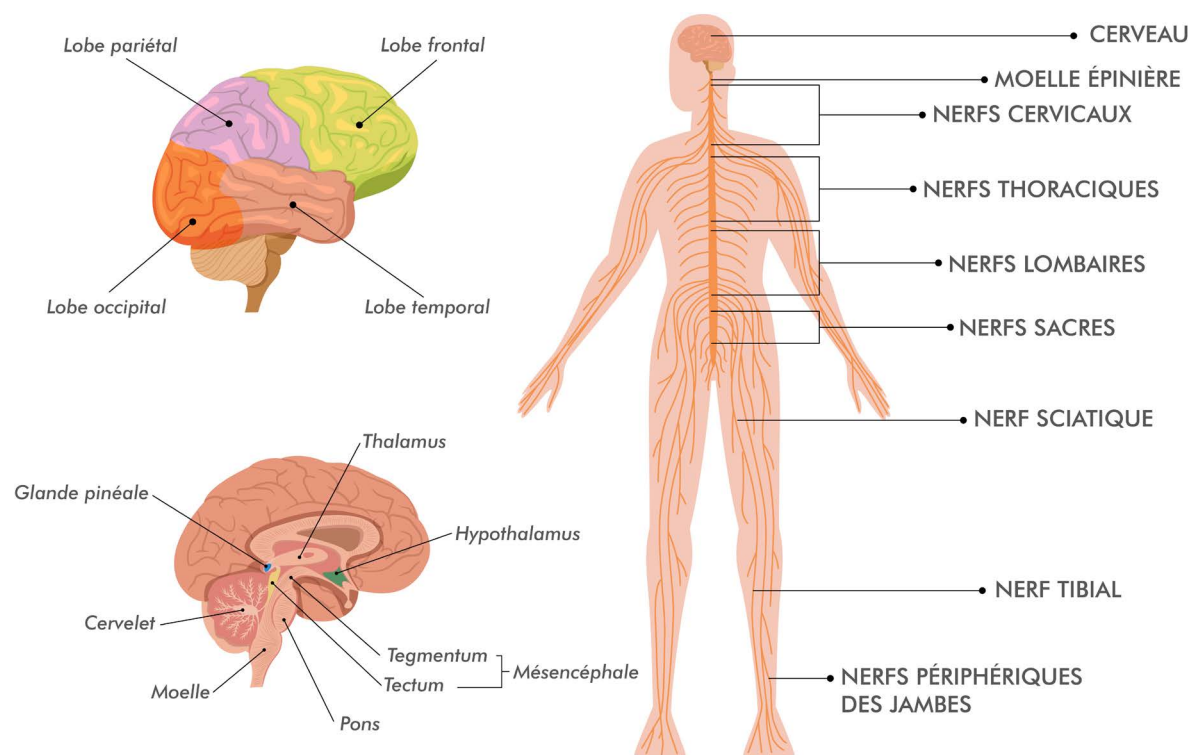
Les personnes atteintes du syndrome de Myhre doivent faire un suivi auprès de leur prestataire principal pour toute anomalie cutanée.

Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

## Neuropsychiatrique

Santé mentale, émotionnelle et comportementale ainsi que cognition qui comprend la pensée, le raisonnement et la mémoire

### CERVEAU ET SYSTÈME NERVEUX



### Caractéristiques cliniques

- **Déficience intellectuelle légère à modérée** : lorsque la capacité d'une personne à apprendre au niveau attendu et à fonctionner dans la vie quotidienne est limitée. Elle est souvent basée sur le QI (quotient intellectuel) mesuré.
- **Retard de développement** : un retard dans les compétences de développement typiques par rapport aux autres du même âge. Cela se produit chez tous les enfants atteints du syndrome de Myhre, mais peut varier de léger à sévère. Des retards peuvent survenir dans les fonctions motrices (aptitudes physiques), la parole et le langage, les aptitudes cognitives (réflexion, raisonnement, mémoire), le jeu et les aptitudes sociales. Certaines personnes « rattrapent » leurs compétences au fil du temps pour être adaptées à leur âge. ►

## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

- **Handicap social** : à un certain niveau, survient chez presque toutes les personnes atteintes du syndrome de Myhre. Cela peut s'améliorer avec le temps. Certaines personnes peuvent remplir les critères des troubles du spectre autistique.

Il convient de noter que les pertes auditives acquises (absentes à la naissance) et non reconnues peuvent également contribuer aux retards d'élocution, ainsi qu'aux difficultés scolaires et sociales.

### Traitement

Une évaluation neuropsychologique peut être indiquée pour les personnes ayant des comportements autistiques, un niveau d'activité élevé et/ou des problèmes cognitifs. Dans de nombreux domaines, en particulier pour les enfants d'âge scolaire, cela est également connu sous le nom d'évaluation PsychEd.

Les tests verront comment votre cerveau fonctionne. Les tests comprendront la lecture, l'utilisation de la langue, l'attention, l'apprentissage, la vitesse de traitement, le raisonnement, la mémorisation, la résolution de problèmes, l'humeur et la personnalité, etc. Ces informations peuvent être très utiles aux écoles pour aider votre enfant à apprendre et à élaborer un PEI (plan pédagogique individualisé).

Les enfants peuvent être admissibles et bénéficier d'interventions utilisées dans le traitement des troubles du spectre autistique, y compris l'analyse comportementale appliquée (ABA). La thérapie ABA est ciblée sur les forces et les faiblesses comportementales, sociales et adaptatives de l'enfant et est généralement effectuée individuellement avec un analyste du comportement certifié.

Une consultation avec un pédiatre du développement peut être utile pour guider les parents à travers des stratégies de gestion du comportement appropriées ou pour fournir des médicaments sur ordonnance si nécessaire. Une thérapie comportementale individualisée ou un traitement pharmacologique (médicamenteux) pour l'anxiété, la dépression ou d'autres problèmes de santé mentale peuvent être utiles à certaines personnes atteintes du syndrome de Myhre. Veuillez en discuter avec votre médecin traitant si nécessaire.

### Gestion

Les informations suivantes représentent les recommandations de gestion typiques pour les personnes ayant un retard de développement, une déficience intellectuelle aux États-Unis ; les recommandations standard peuvent varier d'un pays à l'autre.

- **De 0 à 3 ans.** L'orientation vers un programme d'intervention précoce est recommandée pour l'accès à l'ergothérapie, à la physiothérapie, à l'orthophonie et à l'alimentation. Aux ►

## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

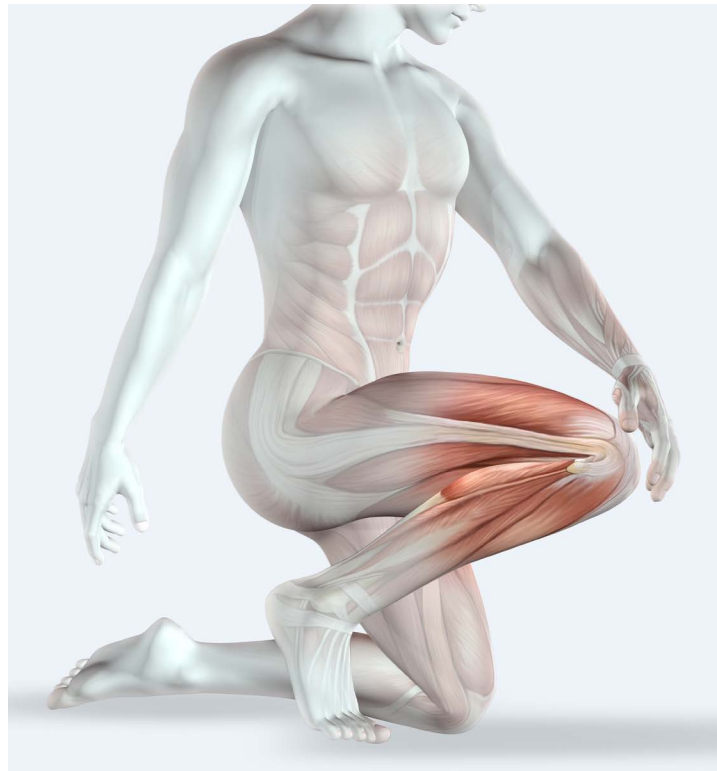
États-Unis, l'intervention précoce est un programme financé par le gouvernement fédéral disponible dans tous les États et administré par les districts scolaires publics locaux.

- **De 3 à 5 ans.** Aux États-Unis, l'école maternelle de développement par l'intermédiaire du district scolaire public local est recommandée. Avant le placement, une évaluation est effectuée pour déterminer les services et les thérapies nécessaires et un IEP est élaboré.
- **De 5 à 21 ans.** Aux États-Unis, un IEP basé sur le niveau de fonction de l'individu doit être développé par le district scolaire public local. Les enfants concernés sont autorisés à rester dans le district scolaire public jusqu'à l'âge de 21 ans. La discussion sur les plans de transition, y compris les dispositions financières, professionnelles et médicales, devrait commencer à l'âge de 12 ans. Les pédiatres du développement peuvent contribuer à la transition vers l'âge adulte.
- **Tous âges.** La consultation d'un pédiatre du développement est recommandée pour assurer la participation des organismes communautaires, étatiques et éducatifs appropriés et pour aider les parents à maximiser la qualité de vie. Il est recommandé d'envisager des thérapies de soutien privées basées sur les besoins de la personne concernée. Des recommandations spécifiques concernant le type de thérapie peuvent être faites par un pédiatre du développement.

Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

# Systeme musculo-squelettique

Os, muscles et articulations



## Caractéristiques cliniques

La plupart des nourrissons atteints du syndrome de Myhre sont petits pendant la grossesse et à la naissance. Il est appelé restriction de croissance intra-utérine (IUGR) et petit pour l'âge gestationnel (SGA).

- Une petite taille (taille réduite pour le potentiel familial) et un physique compact avec une taille de tête normale deviennent plus apparents avec le temps. La taille adulte est généralement nettement inférieure à ce qui serait prédit en analysant la taille des parents. Certaines personnes atteintes du syndrome de Myhre ont une croissance normale. Des recherches en cours étudient la raison potentielle.
- Les petites mains et les petits pieds avec des doigts courts (brachydactylie) sont fréquents.
- La posture peut être distinctive avec une colonne vertébrale droite, des coudes fléchis (pliés) et une flexion vers l'avant au niveau des hanches.
- L'amplitude réduite des mouvements des grandes et petites articulations est caractéristique et est exacerbée (s'aggrave) avec l'âge. La marche sur la pointe des pieds est courante. ▶



## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

### Traitement

Envisagez une thérapie physique pour garder les articulations mobiles. Cependant, aucune étude à l'heure actuelle n'a prouvé son utilité. Remarque : Nous ignorons si les exercices d'amplitude de mouvement passifs (lorsque quelqu'un ou quelque chose crée le mouvement, comme un massage ou un physiothérapeute) maintiennent les articulations plus mobiles au fil du temps.

### Gestion des symptômes

Le développement des habiletés physiques et la mobilité articulaire doivent être surveillés pour toute anomalie.

À l'heure actuelle, rien ne prouve que la prise en charge du syndrome de Myhre de problèmes spécifiques diffère des soins musculo-squelettiques standard. Cependant, toute instrumentation inutile (l'utilisation d'outils chirurgicaux) doit être évitée, car un traumatisme tissulaire associé peut induire une sténose (rétrécissement) et une réponse tissulaire de type cicatriciel, unique au syndrome de Myhre. Les risques et les avantages de toute procédure doivent être discutés en profondeur avec votre fournisseur de soins primaires et le chirurgien.

Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

## Systeme immunitaire

Protection contre les bactéries, les virus et les champignons



### Caractéristiques cliniques

Le système immunitaire protège contre les germes tels que les bactéries, les virus et les champignons. Une faiblesse du système immunitaire peut contribuer à une augmentation des infections. Chez les personnes atteintes du syndrome de Myhre, des recherches sont nécessaires pour déterminer s'il existe une susceptibilité accrue (plus probable) à avoir une infection. Il peut y avoir un déficit en immunoglobulines dans le cas du syndrome de Myhre (un problème de santé dans lequel le corps ne produit pas suffisamment d'immunoglobulines).

### Traitements

Les infections récurrentes comprennent l'otite moyenne (infections de l'oreille interne) et la pneumonie (qui touche les poumons). Les deux peuvent être traités selon les besoins par vos prestataires de soins de santé.

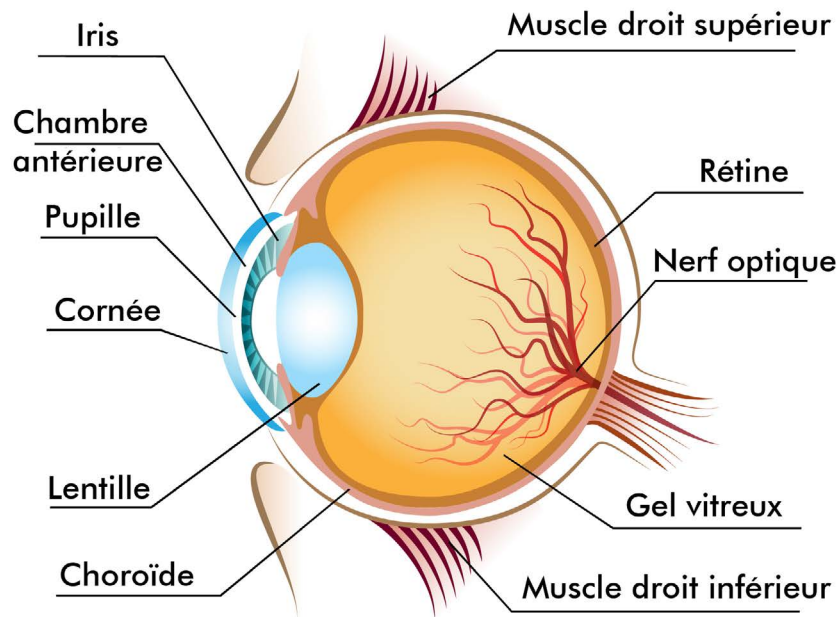
La thérapie par immunoglobuline intraveineuse (IgIV) peut être utilisée comme traitement pour les patients présentant des déficits persistants en anticorps.

Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

# Ophthalmologie

## Œil et vision

### ANATOMIE DE L'ŒIL



### Caractéristiques cliniques

Au moins une observation oculaire anormale a été signalée chez 53 % (26/49) des personnes concernées :

- **Strabisme** 13/53 (24 %) : désalignement des yeux, provoquant la déviation d'un œil vers l'intérieur (ésotropie) vers le nez, ou vers l'extérieur (exotropie), tandis que l'autre œil reste focalisé.
- **Erreurs de réfraction** en 17/53 (31 %) : les erreurs de réfraction signifient que la forme de votre œil ne dévie pas correctement la lumière, ce qui entraîne une image floue. Les principaux types d'erreurs de réfraction sont la myopie (myopie), l'hypermétropie (hypermétropie), la presbytie (perte de la vision de près avec l'âge) et l'astigmatisme (voir ci-dessous pour la définition)
- Autre.
  - **Cataractes** : une zone trouble dans le cristallin de votre œil.
  - **Astigmatisme** : la cornée (la couche frontale transparente de votre œil) ou le cristallin ►

## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

(une partie interne de votre œil qui aide l'œil à se concentrer) a une forme différente de la normale

- **Méningiome de la gaine du nerf optique (ONSM) :** tumeurs (tumeurs) bénignes (non cancéreuses) rares provenant des cellules méningothéliales des méninges (cellules spécialisées présentes dans le cerveau et la moelle épinière qui composent les méninges) entourant le nerf optique. La tumeur peut provenir des portions intraorbitales ou intracaniculaires du nerf optique où il y a une gaine méningée (une couverture des méninges).

### Traitement

La plupart des personnes atteintes du syndrome de Myhre bénéficient du port de lunettes. Les problèmes de vision et « l'œil paresseux » sont courants.

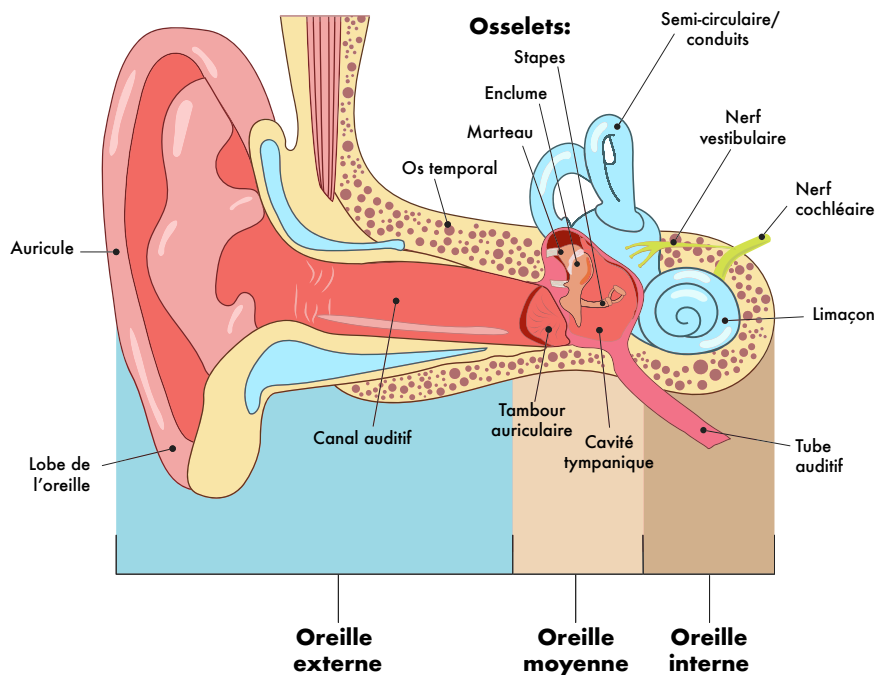
### Gestion des symptômes

Une évaluation annuelle (test de la vue) doit être effectuée par un ophtalmologiste pour évaluer les problèmes de vision et les problèmes médicaux des yeux.

Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

# Système auditif

## ANATOMIE DE L'OREILLE



### Caractéristiques cliniques

La perte auditive est généralement **conductrice** (blocage du mouvement normal du son à travers l'oreille externe ou l'oreille moyenne, empêchant l'oreille interne de recevoir le son), mais peut être **neurosensorielle** (anomalies de l'oreille interne ou du nerf qui relie le cerveau à l'oreille). Un autre type est appelé surdité **mixte**, car il existe des éléments de surdité de transmission et de surdité neurosensorielle. La cause sous-jacente de la perte auditive liée au syndrome de Myhre est souvent peu claire ou inconnue.

La plupart des patients ont des antécédents d'infections multiples de l'oreille interne, qui nécessitent des tubes en PE dans les deux oreilles. Ceux-ci peuvent tomber ou se boucher avec du cérumen. Il a été observé que de nombreuses personnes atteintes du syndrome de Myhre avaient de grandes quantités de cérumen. ▶

## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

Il convient de noter que la plupart des nourrissons réussissent leur test auditif du nouveau-né. La perte auditive devient généralement évidente dans la petite enfance lorsqu'un test auditif formel (audiogramme) est effectué. Étant donné qu'elle a tendance à progresser, la perte auditive est généralement présente chez les adultes.

### Traitement

Prothèses auditives appropriées selon les besoins en fonction du type et de la gravité de la perte auditive. La perte auditive peut évoluer et un suivi régulier est recommandé.

Fluide fréquent de l'oreille moyenne. Tubes auriculaires au besoin.

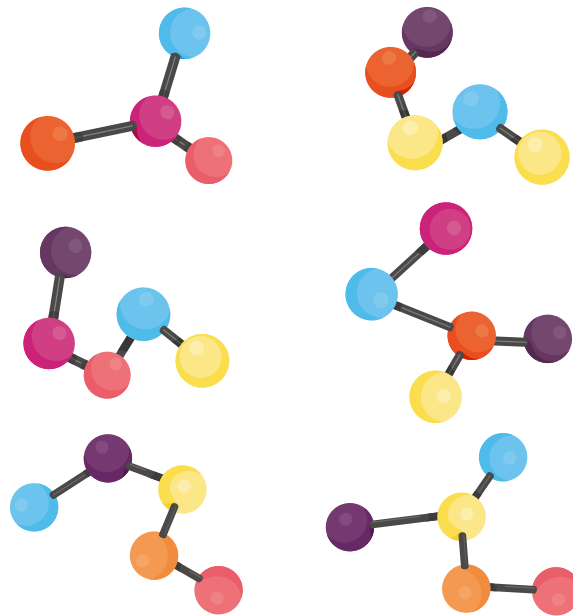
### Gestion des symptômes

Examens auditifs et auditifs annuels ou plus souvent au besoin.

Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

## Systeme endocrinien

### Hormones et glandes associées



#### Caractéristiques cliniques

- Puberté précoce ou retardée, généralement normale dans ses caractéristiques.
- L'aménorrhée secondaire chez les femmes, qui fait référence à l'absence de trois règles consécutives ou plus chez une personne qui a eu ses règles dans le passé. Cela doit être évalué par le médecin traitant.
- Règles abondantes (règles)
- Le diabète a été signalé chez plusieurs personnes.
- Une petite taille

#### Gestion des symptômes

Évaluation par analyse d'urine, glycémie à jeun et hémoglobine A1c sur une base annuelle après la deuxième décennie ou plus tôt s'il existe des symptômes de diabète tels qu'une soif excessive et des mictions fréquentes. Des hormones de croissance ont été utilisées bien qu'on ne sache pas s'il y a une augmentation globale de la taille adulte.

## Caractéristiques cliniques/traitement/gestion des symptômes

## Néoplasie

Croissance anormale et incontrôlée de cellules ou de tissus dans le corps



### Caractéristiques cliniques

Croissance anormale et incontrôlée de cellules ou de tissus dans le corps pouvant inclure certains types de cancer. La croissance anormale elle-même est appelée néoplasme ou tumeur, qui peut être bénigne (croît lentement et ne se propage pas) ou maligne (avec une croissance cellulaire incontrôlable qui se propage localement ou à des sites distants). La néoplasie dans le cas du syndrome de Myhre a été résumée dans un article (Lin et al., 2020) qui a rapporté six patients.

- Le carcinome de l'endomètre fait référence à un cancer qui implique l'utérus (utérus). Il a été rapporté chez trois femmes atteintes du syndrome de Myhre.
- Il y avait trois autres patients avec de très petites tumeurs au cerveau. Ceux-ci comprenaient un méningiome de la gaine du nerf optique (une tumeur bénigne provenant du tissu qui entoure le nerf optique de l'œil). Un autre patient avait un petit gliome mésentérique qui est une tumeur infiltrante à la base du cerveau. Un troisième patient avait un petit schwannome (une tumeur provenant des cellules de Schwann qui sont des cellules spécialisées présentes dans le système nerveux périphérique). ▶



Il peut y avoir d'autres personnes atteintes du syndrome de Myhre qui ont des tumeurs qui n'ont pas encore été rapportées dans la littérature médicale.

## Traitement

À l'heure actuelle, rien ne prouve que, dans le syndrome de Myhre, la prise en charge de problèmes spécifiques diffère des soins standard. Cependant, toute instrumentation inutile (l'utilisation d'outils chirurgicaux) doit être évitée, car un traumatisme tissulaire associé peut induire une sténose (rétrécissement) et une réponse tissulaire de type cicatriciel, unique au syndrome de Myhre. Les risques et les avantages de toute procédure doivent être discutés en profondeur avec le fournisseur et le chirurgien.

## Gestion des symptômes

La surveillance du cancer de l'endomètre doit être envisagée, car cela a été rapporté chez des femmes atteintes du syndrome de Myhre. Les risques et les avantages de l'hystérectomie (une intervention chirurgicale pour enlever l'utérus) doivent être mis en balance avec le risque de cancer de l'endomètre chez les femmes âgées atteintes du syndrome de Myhre. Si une hystérectomie est pratiquée, surveillez les symptômes qui pourraient être causés par l'anneau (douleurs abdominales intenses, pas de selles) dans les jours/semaines suivant l'intervention. À éviter si possible, car après la chirurgie, l'épaississement/la cicatrisation des tissus est très probable.

# Prévention des complications secondaires

La prévention des dommages infligés aux tissus est la mesure préventive la plus importante.

Un soin extrême lors de l'intubation et l'utilisation d'un tube endotrachéal sans brassard (ou une surveillance attentive des pressions avec un brassard) peuvent contribuer à prévenir la sténose des voies respiratoires (rétrécissement). Alerter l'anesthésiste que les experts du syndrome de Myhre recommandent d'utiliser un tube de taille plus petite si possible. Il faut envisager une visite préopératoire avec un spécialiste ORL qui se concentre sur les voies respiratoires. En collaboration avec l'anesthésiste, ils peuvent déterminer s'il existe des problèmes de voies respiratoires. Lorsque cela est possible, les prestataires peuvent déterminer s'il existe des alternatives à l'intubation (qui fait référence au placement d'un tube respiratoire dans les voies respiratoires). Il existe certaines techniques non invasives telles que l'utilisation d'un « sac et masque ». Dans la mesure du possible, utilisez des approches non invasives.

Limitez les procédures abdominales et pelviennes, car des adhérences étendues (une bande de tissu cicatriciel qui relie deux surfaces internes du corps qui ne sont généralement pas connectées) peuvent se développer après la chirurgie.

La surveillance du cancer de l'endomètre doit être envisagée, car cela a été rapporté chez des femmes atteintes du syndrome de Myhre. Les risques et les avantages de l'hystérectomie (une intervention chirurgicale pour enlever l'utérus) doivent être mis en balance avec le risque de cancer de l'endomètre chez les femmes âgées atteintes du syndrome de Myhre. Si une hystérectomie est pratiquée, surveillez les symptômes qui pourraient être causés par l'anneau (douleurs abdominales intenses, pas de selles) dans les jours/semaines suivant l'intervention. À éviter si possible, car après la chirurgie, l'épaississement/la cicatrisation des tissus est très probable.



## Présentation de l'équipe de soins (page 1)

Utilisez ce modèle pour garder une trace des spécialistes que vous consultez. Imprimez-le et gardez-le à portée de main, et partagez-le avec un proche parent ou un membre de la famille.

Spécialité	Nom du médecin	Clinique ou cabinet	Numéro de téléphone	Email	Fréquence de suivi
Cardiologie					
Dentiste					
Endocrinologie					
ORL					
Gastroentérologie					
Génétique					
Gynécologie					
Néphrologie et hypertension					
Neuropsychologie					
Ergothérapie					

## Présentation de l'équipe de soins (page 2)

Utilisez ce modèle pour garder une trace des spécialistes que vous consultez. Imprimez-le et gardez-le à portée de main, et partagez-le avec un proche parent ou un membre de la famille.

Spécialité	Nom du médecin	Clinique ou cabinet	Numéro de téléphone	Email	Fréquence de suivi
Ophthalmologie					
Médecine physique et rééducation					
Thérapie physique					
Pneumologie					
Rhumatologie					
Peau					
Médecine du sommeil					
Orthophonie					
Urologie					

## Liste de terminologie médicale de la Myhre Syndrome Foundation

Terminologie médicale	Abréviation	Définition
à l'heure du coucher	QHS	terme pharmaceutique
ablation		utilisation de chaleur, de produits chimiques ou de froid pour détruire des tissus, des tumeurs ou des vaisseaux sanguins
accident vasculaire cérébral	AVC	attaque cérébrale
activités de la vie quotidienne	AVQ	activités quotidiennes de soins personnels telles que le bain, l'habillage, l'alimentation et l'hygiène; terme souvent utilisé en physiothérapie et en ergothérapie
aigu/aiguë		apparition soudaine (le terme «grave» est parfois sous-entendu, mais pas nécessairement)
analyse d'urine	AU	examen de laboratoire dans lequel on analyse les urines
anévrisme de l'aorte abdominale	AAA	partie faible du segment inférieur de l'aorte; la pression la fait gonfler
angiographie par résonance magnétique	ARM	type d'IRM qui examine spécifiquement les vaisseaux sanguins; utilise un liquide de contraste en IV
angioplastie par ballonnet		procédure utilisant un petit ballonnet pour ouvrir des vaisseaux sanguins étroits
angiotomodensitométrie	ATDM	une TAO spécialisée qui utilise un produit de contraste pour voir les vaisseaux sanguins et d'autres tissus à l'intérieur du corps
antécédents de la maladie actuelle	HMA	type de rendez-vous chez le médecin qui est généralement requis avant une chirurgie et qui consiste à la fois à recueillir les antécédents du patient et à effectuer un examen physique
antérieur		se réfère à l'avant, de telle sorte que le nez est sur la face antérieure du visage
aorte		artère principale qui irrigue toutes les autres artères du corps
artefact		quelque chose qui se voit en radiologie, mais qui n'est pas présent dans la réalité
artère		vaisseau sanguin qui transporte le sang du cœur vers un organe ou des tissus
articulation	Articulation	
atrésie		absence, sous-développement ou fermeture anormale d'une structure ou d'une ouverture
atrophie		réduction de la taille d'un organe ou d'une structure
autosomique dominant		mode de transmission d'un trait ou d'un trouble génétique au sein d'une famille; si vous recevez un gène anormal d'un de vos parents, vous contracterez la maladie
autosomique récessif		mode de transmission d'un trait ou d'un trouble génétique au sein d'une famille; l'enfant doit hériter d'une copie du gène ou du trait défectueux de ses deux parents.
baryum		produit blanc radio-opaque visible aux rayons X
cathéter		tube long, fin et flexible
céphalée	Céphalée	

## Liste de terminologie médicale de la Myhre Syndrome Foundation

Terminologie médicale	Abréviation	Définition
chronique		persistant pendant une longue période ou se reproduisant constamment
contraction ventriculaire prématurée	CVP	type courant d'arythmie cardiaque impliquant le ventricule gauche
contraste		colorant ou autre substance qui aide à montrer les zones anormales à l'intérieur du corps
deux fois par jour	BID	terme pharmaceutique
diabète sucré	DS	maladie dans laquelle le corps est incapable de produire de l'insuline ou de réagir normalement à celle-ci, ce qui entraîne un métabolisme anormal des glucides
distal(e)		parties du corps éloignées du centre du corps ; vos mains sont distales par rapport à vos coudes
douleur thoracique	DT	douleur dans la région de la poitrine
droit(e)	D	
dyspnée d'effort	DE	essoufflement à l'effort
écarter	R/O	terme médical signifiant que la maladie a été exclue
échographie	échographie	type d'examen radiologique utilisant des ondes ultrasonores ; peut être utilisé pour examiner les tissus mous tels que les organes ou pour détecter l'accumulation de liquide
électrocardiogramme	ECG	test utilisé pour mesurer l'activité électrique du cœur
électroencéphalogramme	EEG	test utilisé pour mesurer l'activité électrique dans le cerveau
embolie		obstruction d'un vaisseau sanguin
embolie pulmonaire	EP	caillot sanguin dans les poumons
endoprothèse		tube extensible en métal ou en plastique utilisé pour maintenir un vaisseau sanguin ouvert de l'intérieur
ergothérapie	ergothérapie	thérapie qui vise à permettre aux personnes de faire les choses dont elles ont besoin pour vivre leur vie quotidienne
essoufflement	dyspnée	difficulté à respirer
état après	s/p	traitement ou diagnostic dont un patient a déjà fait l'expérience, tel que son état après ablation de l'appendice
examen des systèmes	ROS	inventaire des systèmes corporels obtenu par une série de questions afin d'identifier les signes ou les symptômes que le patient peut ressentir
fibrillation auriculaire	A-fib	type d'arythmie cardiaque impliquant le côté droit du cœur
fibrose		cicatrisation anormale dans laquelle un tissu conjonctif remplace des tissus normaux
fluoroscopie		radiographie en temps réel qui guide un médecin dans une procédure telle que la réduction d'un os
gain de fonction		réponse accrue ou nouvelle du corps qui est produite par la structure atypique du gène SMAD4 associée au syndrome de Myhre

## Liste de terminologie médicale de la Myhre Syndrome Foundation

Terminologie médicale	Abréviation	Définition
gauche	G	
gène		petites molécules de notre corps qui fournissent des instructions qui nous permettent de grandir et de vivre ; l'ADN est nécessaire pour créer les gènes
hyperlipidémie		taux de cholestérol élevé
hypertension	HTA	hypertension artérielle
imagerie par résonance magnétique	IRM	type d'imagerie utilisant des champs magnétiques pour obtenir une image détaillée du corps ; un produit de contraste peut être utilisé pour obtenir des images plus claires
incision et drainage	I&D	ouvrir un abcès et le vider
infection des voies respiratoires supérieures	IVRS	infection des voies respiratoires supérieures
infection urinaire	IVU	infection des voies urinaires
inférieur(e)		fait référence « au-dessous de » ; les pieds sont inférieurs par rapport aux genoux
insuffisance rénale aiguë	IRA	insuffisance aiguë des reins
intervention endovasculaire		un fil ou un cathéter est inséré dans les vaisseaux sanguins par une petite incision par un médecin spécialisé appelé radiologue interventionnel ; très peu invasif
intramusculaire	IM	injection dans le muscle
kinésithérapie	kinésithérapie	type de thérapie qui utilise des exercices pour aider les gens à retrouver ou à améliorer leurs capacités physiques
latéral(e)		sur le côté ou loin du milieu du corps
les deux yeux	OU	terme pharmaceutique
liquide cérébro-spinal	LCR	liquide clair et incolore qui entoure le cerveau et la moelle épinière
lombalgie	LB	
maladie dégénérative articulaire	MDA	terme médical désignant ce que l'on appelle communément l'arthrite
Massachusetts General Hospital	MGH	
médial(e)		vers le milieu du corps
milligrammes	mg	mesure souvent utilisée pour les médicaments en pharmacie
millilitres	ml	mesure liquide utilisée pour les médicaments en pharmacie
motif de consultation	MDC	la raison pour laquelle un patient consulte le médecin dans ses propres mots ; exemple... j'ai mal à la poitrine
nausées vomissements	No/Vo	
ne pas intuber	NPI	directive avancée indiquant que le patient ne veut pas de tube respiratoire



## Liste de terminologie médicale de la Myhre Syndrome Foundation

Terminologie médicale	Abréviation	Définition
ne pas ressusciter	NPR	directive avancée indiquant qu'une personne ne veut pas de réanimation cardio-pulmonaire
numération de la formule sanguine	NFS	examen de laboratoire qui compte les globules rouges, les globules blancs et les plaquettes dans le sang
occulte		fait référence à un diagnostic que le médecin ne peut pas voir sur une ou plusieurs images; fracture occulte
œil droit	OD	terme pharmaceutique
œil gauche	OG	terme pharmaceutique
oral(e)	PO	terme pharmaceutique
orthophonie	orthophonie	thérapeute qui traite les troubles de la parole et du langage ainsi que la déglutition
ostéodensitométrie ou analyse de composition corporelle DEXA		test pour déterminer la densité des os
panel métabolique complet	BMC	examen de laboratoire qui mesure le métabolisme général ainsi que la fonction hépatique
panel métabolique de base	BMP	examen de laboratoire qui donne un aperçu général du métabolisme
périombilical		vers ou au plus près du centre du corps
plaquettes	Plt	composant du sang
poids	Pds	
postérieur(e)		fait référence au dos; la colonne vertébrale est sur la face postérieure du corps
potassium	K	minéral nécessaire au fonctionnement de l'organisme
pouls	P	nombre de battements du cœur par minute; peut être palpé à divers endroits du corps
pression artérielle	PA	pression du sang dans le système circulatoire
pression positive continue des voies respiratoires	CPAP	traitement courant de l'apnée du sommeil qui permet de maintenir les voies respiratoires ouvertes
prolapsus valvulaire mitral	PVM	les deux feuillets valvulaires de la valve mitrale ne se ferment pas uniformément ou en douceur. La valve mitrale se situe entre l'oreillette gauche et le ventricule gauche du cœur.
proximal(e)		plus près du centre du corps; votre épaule est proximale à votre main
pupilles égales, rondes et réactives à la lumière et à l'accommodation	PERRLA	Abréviation utilisée par les médecins pour indiquer que les yeux fonctionnent normalement
quadrant inférieur droit	RLQ	partie inférieure droite de l'abdomen
quadrant inférieur gauche	QIG	partie inférieure gauche de l'abdomen
quadrant supérieur droit	QSD	partie supérieure droite de l'abdomen
quadrant supérieur gauche	QSG	partie supérieure gauche de l'abdomen
quatre fois par jour	QID	terme pharmaceutique

## Liste de terminologie médicale de la Myhre Syndrome Foundation

Terminologie médicale	Abréviation	Définition
radiographie		type d'imagerie utilisé pour visualiser principalement les os ; peut également détecter la présence de liquide dans la poitrine ou d'autres parties du corps
radiographie pulmonaire	RThx	voir radiographie
rebond	SR	signe de rebond lors du retrait du stimulus ; souvent utilisé pour décrire une réponse à l'examen de la douleur abdominale
reflux gastro-œsophagien	RGO	affection dans laquelle les acides et le contenu de l'estomac remontent dans l'œsophage
rien par la bouche	NPO	instructions souvent données avant une procédure ne signifiant rien à l'oral.
rythme sinusal normal	RSN	rythme cardiaque normal
sclérose		raidissement des tissus
secondaire		fait référence à des actes diagnostiques ou thérapeutiques qui complètent les principaux tests ou traitements
selon le besoin	PRN	terme pharmaceutique
signes vitaux	SV	température, pouls, tension artérielle, fréquence respiratoire et parfois saturation en oxygène
signes vitaux stables	SVS	signes vitaux normaux ou stables
SMAD4	SMAD4	gène atypique chez les personnes atteintes du syndrome de Myhre
sodium	Na	minéral nécessaire au fonctionnement de l'organisme
soins intensifs	MDC	soins médicaux pour les personnes souffrant de blessures ou de maladies potentiellement mortelles
sous-cutané(e)	SC	injection sous la peau
sténose		resserrement anormal
supérieur(e)		lieu signifiant «au-dessus de» ; la tête est supérieure à la poitrine
tachycardie ventriculaire	TV	type d'arythmie cardiaque impliquant le côté gauche du cœur
tachycardie ventriculaire non soutenue	TVNS	type d'arythmie cardiaque du côté gauche qui n'est pas soutenue
température	T	
test de fonction pulmonaire	TFP	test de fonction des poumons
tests de la fonction hépatique	BH	examen de laboratoire qui mesure la fonction du foie
thrombose veineuse profonde	TVP	caillot sanguin dans les veines profondes
tomographie assistée par ordinateur	TAO	imagerie médicale utilisant des rayons X pour obtenir des images détaillées de l'intérieur du corps ; un produit de contraste peut être utilisé ou non
tomographie par émission de positrons	TEP	technique d'imagerie qui recherche les changements dans les processus métaboliques observés dans le cancer, la formation osseuse et d'autres processus

## Liste de terminologie médicale de la Myhre Syndrome Foundation

Terminologie médicale	Abréviation	Définition
tous les jours	QD	terme pharmaceutique
tous les matins	QAM	terme pharmaceutique
tous les soirs	QPM	terme pharmaceutique
trois fois par jour	TID	terme pharmaceutique
un jour sur deux	QOD	terme pharmaceutique
unité de soins intensifs	USI	unité spécialisée de l'hôpital pour les patients gravement malades et nécessitant des soins médicaux critiques
unités	U	mesure utilisée en pharmacie
uroculture	ECBU	examen de laboratoire dans lequel une culture d'urine est recueillie pour voir si des bactéries anormales se développent