



## Caractéristiques physiques dans syndrome de Kleefstra

Il y a ceux qui pensent qu'un descriptif des caractéristiques physiques des personnes atteintes du syndrome de Kleefstra n'apporte rien aux individus. Ceci dit, nous sommes davis que connaître ces caractéristiques a du sens. Pour lire pourquoi nous avons choisi d'inclure les caractéristiques physiques sur ce site, allez dans les domaines clés et sélectionnez Caractéristiques physiques dans le menu.

Il est important de noter que le nombre de caractéristiques physiques présentés par les enfants Kleefstra est variable

### Visage

- yeux écartés
- Sourcils qui se rejoignent,
- hypoplasie du milieu (quand le centre du visage se développe plus lentement que les yeux le front et les mâchoires)
  - Langue épaisse
  - Narines qui remontent vers le haut plutôt que vers le bas
  - lèvre inférieure Everted (lèvres déroulées vers l'extérieur)
    - Mâchoire inférieure qui avance

### Autres caractéristiques Physiques

- Poids de naissance élevé (la norme moyenne est de 3.5 kg) et obésité dans l'enfance.
- Problèmes cardiaques et rénaux congénitaux (dès la naissance) Une large proportion d'individus Kleefstra ont des problèmes cardiaques congénitaux (à peu près la moitié). Les défauts rénaux sont moins courants. (1-3 individus sur 10)
- Hypotonie (faible tonus musculaire) – hypotonie signifie que les bébés sont comme des poupées de chiffon.
  - Petites anomalies génitales chez les garçons.
- Catatonie (particulièrement dans la rigidité des bras et les mouvements répétitifs des doigts.



**Kleefstra** syndrome France  
Association loi 1901

1 chemin sur crête 25660 FONTAIN

[www.kleefstrasynndrome.fr](http://www.kleefstrasynndrome.fr)

## Caractéristiques intellectuelles dans le syndrome de Kleefstra

Le terme '**handicap mental**' signifie que quelqu'un présente un retard de développement global. Aussi bien dans le domaine du fonctionnement intellectuel que dans le domaine comportemental (le savoir faire de tous les jours) lorsqu'on les compare aux individus du même âge. Pour que les difficultés puissent faire partie d'un handicap mental, il faut qu'elles soient présentes avant l'âge adulte.

Le degré de handicap mental peut être décrit comme léger, modéré, sévère ou profond. Ceci est une indication du degré de handicap et varie d'un individu à l'autre selon leur capacité de fonctionnement comportemental. En plus de cela les individus porteurs de handicap mental auront un score en dessous de 70 dans les tests de QI. ( le QI moyen se situe entre 90 et 109). Tous les professionnels ne sont pas d'accord sur l'utilité de ces catégorisations car une simple catégorisations ne représente pas forcément bien les capacités d'une personne. Cela dit, ces catégorisations permettent de communiquer une évaluation du niveau de fonctionnement général d'une personne.. Une des particularités du syndrome de Kleefstra est le handicap intellectuel. Les individus porteurs du syndrome de Kleefstra présentent généralement un handicap mental modéré à sévère et ont habituellement un QI inférieur à 70. Quelques individus Kleefstra présentent un handicap mental léger (QI autour de 70)

### Communication

La recherche en cours stipule que les individus porteurs du syndrome de Kleefstra présentent un certain nombre de difficultés de communication dont le développement varie d'un individu à l'autre. Certains individus seront capables de lire et d'écrire, d'autres non.

Les bébés atteints du syndrome de Kleefstra utilisent souvent les expressions faciales, les vocalisations et la gestuelle pour communiquer leurs besoins. Comme mentionné ci-dessus, le degré de handicap intellectuel est variable selon les individus. Par conséquent certains enfants utilisent des mots reconnaissables dès deux ans, d'autres n'atteignent jamais ce stade. Il est

Traduction réalisée par des membres de l'association: Chloé et Karine.  
Document original: <https://www.findresources.co.uk/the-syndromes/kleefstra>



**Kleefstra** syndrome France  
Association loi 1901

1 chemin sur crête 25660 FONTAIN

[www.kleefstrasynndrome.fr](http://www.kleefstrasynndrome.fr)

important de faire remarquer que bien que beaucoup d'individus porteurs du syndrome de Kleefstra ne développent pas ou très peu le langage, il est probable qu'ils comprennent plus qu'ils n'expriment, surtout s'ils reçoivent de l'aide par le biais d'images ou, signes (Makaton) pour communiquer. Il semblerait que chez les personnes porteuses du syndrome de Kleefstra, il y ait une différence entre ce qu'une personne est capable d'exprimer (langage expressif) et ce qu'elle est capable de comprendre (langage réceptif), ce dernier étant moins atteint

Une intervention précoce est clef afin d'aider ces enfants à atteindre leur potentiel maximum, il est donc essentiel de pouvoir accéder au plus tôt à des prises en charge orthophoniques.