

Syndrome de West

Synonymes : Spasmes infantiles, Syndrome de déficience intellectuelle-hypsarythmie

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels*

- **Définition** : Le **syndrome de West** ou **spasmes infantiles** associe, chez un nourrisson, des **salves de spasmes en flexion ou en extension**, une **stagnation** ou une **détérioration psychomotrice** et une activité cérébrale anormale (**tracé EEG intercritique hypsarythmique**). C'est le **type le plus fréquent d'encéphalopathie épileptique ou d'épilepsie rare du nourrisson**. Il peut survenir chez un nourrisson autrement en bonne santé ou chez un enfant ayant eu un développement cérébral anormal.
- **Épidémiologie** : L'incidence est évaluée à 2,9 à 4,5 pour 100 000 naissances vivantes. Il touche **plus fréquemment les garçons** que les filles.
- **Clinique** : De 50 à 77 % des cas **débutent entre 3 et 7 mois**. Un début dès la naissance et jusqu'à l'âge de 5 ans a été exceptionnellement rapporté. Les spasmes sont des **mouvements brefs** (l'enfant se recroqueville sur lui-même en repliant bras et jambes), **plus souvent en flexion qu'en extension**, qui peuvent être associés une **révulsion oculaire**. Ces contractions sont mieux visibles aux membres supérieurs et sont fréquemment suivies de pleurs. A minima, il peut s'agir de révulsion oculaire isolée. La présence d'une asymétrie doit faire rechercher une malformation cérébrale. Les **spasmes se répètent toutes les 5 à 30 secondes en salves qui peuvent durer jusqu'à plusieurs dizaines de minutes**. À l'intérieur d'une salve, les contractions sont d'intensité croissante. L'EEG concomitant au spasme montre une onde lente diphasique de grande amplitude. L'EEG intercritique est décrit comme hypsarythmique, c'est-à-dire qu'il associe des ondes lentes et des pointes multifocales asynchrones et de grande amplitude. Il existe des variantes rapides et lentes selon l'étiologie.
- **Étiologie** : L'étiologie de ce syndrome est variable.
 Dans **70 à 80 % des cas**, il s'agit d'une **anomalie cérébrale** avec une étiologie sous-jacente malformative dont la plus fréquente est la sclérose tubéreuse de Bourneville ou des dysplasies corticales ou des séquelles d'ischémie ou génétiques (trisomie 21, délétion 1p36, mutation de plusieurs gènes décrits à ce jour : *ARX*, *STXBP1*, *STK9*, etc.) ou une maladie métabolique (mitochondriopathie, phénylcétonurie, pyridoxine-dépendance...) ou postinfectieuse (encéphalite, méningo-encéphalite, etc.).
10 % des syndromes de West sont idiopathiques : le développement psychomoteur du nourrisson est normal avant la survenue des spasmes, symétriques et souvent pharmacosensibles. Et enfin, **10 à 20 % sont d'étiologie inconnue**.
Certaines étiologies génétiques peuvent bénéficier d'un conseil génétique.
- **Prise en charge et pronostic** : Le **traitement est médicamenteux**. Les deux molécules les plus efficaces sont le vigabatrin, souvent utilisé en première intention, et les corticoïdes (hydrocortisone, prednisone, ACTH) ; la vitamine B6 dans le cas particulier de l'épilepsie vitamine B6 dépendante et le régime cétoène en cas d'échec. Le **traitement doit être mis en place rapidement pour limiter la dégradation cognitive liée à l'épilepsie car ce syndrome appartient**

aux encéphalopathies épileptiques. Le traitement chirurgical doit être évalué en cas de lésion cérébrale localisée. **Le pronostic est lié à l'étiologie et à la rapidité de mise en route du traitement.** Après une première réponse, 30 % des enfants rechutent dans les 6 mois. **Les spasmes tendent à disparaître avant l'âge de 5 ans mais des rechutes sont possibles.**

75 % des nourrissons ont des séquelles motrices, sensorielles ou mentales à 5 ans et 50 à 60 % développent une épilepsie pharmacorésistante de type épilepsie focale ou syndrome de Lennox Gastaut nécessitant des traitements spécifiques (benzodiazépine, lamotrigine, zonisamide, topiramate, levetiracetam, acide valproïque).

❖ Le handicap au cours de la maladie

• Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie et par certains traitements

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

➤ Difficultés motrices

Certains enfants peuvent perdre leurs acquisitions et ne parviennent plus à tenir leur tête, attraper ou manipuler des objets, suivre du regard ou maintenir un contact avec l'environnement. Beaucoup ne se tiennent pas assis à l'âge d'un an ou ont des difficultés à se mettre debout. Certains enfants ont des troubles de l'équilibre et ne peuvent pas marcher. Les risques de chutes sont fréquents.

Une scoliose et des atteintes articulaires peuvent majorer les difficultés.

➤ Troubles de l'alimentation

Les troubles de la mastication, de la déglutition avec le reflux gastro-œsophagien nécessitent une alimentation adaptée (mixée, etc.) et des traitements spécifiques (gastrostomie avec ou sans chirurgie anti-reflux) en cas de fausses routes et d'infections respiratoires à répétition.

➤ Déficience intellectuelle – Troubles des apprentissages – Troubles du comportement

Les enfants peuvent avoir un retard de développement du langage préverbal et verbal.

Dans les cas les plus sévères, il ne leur est pas possible de communiquer même préverbalement (par exemple suivre avec les yeux, pointer, etc.).

Dans d'autres cas moins sévères, la rééducation orthophonique avec l'utilisation des moyens de communication par pictogramme peut être utile aux enfants qui ne parlent pas.

Le déficit intellectuel associé aux troubles du comportement (comportement autistique, hyperactivité, troubles de la concentration, déficit de l'attention, etc.) perturbent les apprentissages scolaires, les relations sociales et l'autonomie. Certains traitements peuvent majorer ces difficultés.

➤ Fatigue /Fatigabilité

Les spasmes provoquent de la fatigue pouvant être majorée par un sommeil de mauvaise qualité et certains effets secondaires du traitement médical.

➤ **Déficit visuel**

Les spasmes peuvent perturber la maturation de certaines régions du cerveau impliquées dans la vision et générer un **déficit visuel d'origine centrale**. De plus, une atteinte spécifique de ces régions visuelles peut augmenter ce déficit. L'étiologie sous-jacente, avec par exemple une **atteinte rétinienne en plus de l'atteinte centrale**, peut elle-même provoquer un handicap visuel.

➤ **Déficit auditif**

Des lésions de régions du cerveau impliquées dans l'audition peuvent provoquer un **déficit auditif d'origine centrale**. Dans certains cadres étiologiques comme les pathologies mitochondriales ou postmningites, une **atteinte auditive spécifique peut s'ajouter à l'atteinte auditive centrale**.

➤ **Risques liés aux traitements**

Certains traitements contre l'épilepsie peuvent entraîner des effets secondaires : **somnolence, comportement agité, hypotonie, prise de poids ou déficit visuel**.

Les corticoïdes peuvent entraîner une **hypertension artérielle**, une **prise de poids** et un **risque accru d'infections**.

La prise de **certaines traitements nécessite parfois d'adapter l'hygiène de vie** (régime alimentaire pauvre en sel et en sucre en cas de prise de corticoïdes, décalage du calendrier vaccinal, etc.). En cas de **régime cétogène**, une **éviction totale de tout traitement contenant du sucre** est à respecter (souvent dans les traitements sous forme de sirop).

● **Vivre avec le handicap au quotidien**

➤ **Conséquences dans la vie quotidienne**

Les conséquences du syndrome de West sont de sévérités variables. Les risques de déficit psychomoteur et intellectuel, de troubles du comportement, de troubles de la communication et d'évolution vers une maladie épileptique sont souvent importants et impactent considérablement le quotidien. Rarement, une rémission se produit sans séquelles.

Le traitement peut être très contraignant (polymédication) et en cas d'échec les essais de nouvelles combinaisons de médicaments sont souvent éprouvants pour l'enfant et sa famille.

Il est également nécessaire de prévoir un **kit d'urgence ou kit de secours** composé d'une ampoule de valium, d'une canule rectale et d'une seringue (ou du midazolam pour une administration intra buccale) en cas de crises associées prolongées de type cloniques, tonico-cloniques ou toniques. Toutefois les salves de spasmes nécessitent exceptionnellement ce type de traitement d'urgence.

L'autonomie pour les gestes de la vie courante est souvent difficile et presque toujours retardée.

Les enfants ont souvent **besoin d'aide pour la toilette, l'habillement, l'alimentation, les déplacements**, etc.

L'adaptation des proches à leurs besoins demandent du temps et de l'organisation.

Plus tard, soit les enfants acquièrent davantage d'autonomie, soit ils sont dépendants et ont besoin d'un accompagnement permanent.

La déficience intellectuelle (souvent modérée à sévère) associée au langage réduit et aux difficultés de compréhension **ne permettent pas à certains de lire, écrire, compter, avoir la notion du temps ou de l'argent**. Leurs **difficultés pour acquérir la notion de danger** impactent leur sécurité et ceci peut être aggravé par les chutes associées aux crises d'épilepsie (typiques du syndrome de Lennox-Gastaut).

Les **troubles moteurs (hypotonie, scoliose, atteintes articulaires, etc.) aggravent le handicap intellectuel et nécessitent une prise en charge adaptée avec le soutien permanent d'une tierce personne**. Chaque personne évolue à son propre rythme et en fonction de son potentiel, ce qui

justifie de favoriser un accompagnement adapté par l'équipe soignante et socio-éducative ainsi que par la famille.

➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic du syndrome de West est vécue comme un bouleversement pour la famille et l'entourage proche.

Il est particulièrement **éprouvant pour les parents d'être confrontés aux crises imprévisibles, parfois nombreuses et à la perte des capacités de l'enfant voire à un arrêt total de la progression psychomotrice.**

Les **troubles du comportement sont également difficiles à gérer** pour la famille d'autant plus lorsqu'ils concernent des adolescents ou des jeunes adultes.

Le soutien quotidien, les consultations chez les spécialistes, le suivi paramédical et médico-social peuvent contraindre les parents à aménager leur activité professionnelle (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel, etc.) ou leur faire perdre leur emploi.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir l'enfant.

Des **préoccupations financières, techniques et administratives** peuvent alors survenir.

Les repères habituels, les priorités au sein de la famille peuvent être bouleversés.

La maladie peut avoir un **impact sur la fratrie** : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint. Ils peuvent aussi ressentir de la honte, de la culpabilité, de la tristesse ou avoir un sentiment de rejet. Il est important de leur expliquer le syndrome et de les associer à la vie quotidienne de l'enfant pour que la famille au complet puisse participer à son développement et ainsi renforcer les liens (voir [« Aides pour la vie familiale »](#)).

➤ Conséquences dans la vie scolaire

La maladie touche les enfants très jeunes le plus souvent dès l'âge de 5 mois et empêche souvent l'inclusion scolaire en milieu ordinaire dès la maternelle. Pour d'autres, la scolarité est à adapter dès l'entrée à l'école. Les principaux éléments à prendre en compte sont :

- l'intensité des crises ;
- la sévérité du déficit intellectuel et / ou du déficit cognitif ;
- les troubles du comportement ;
- le déficit moteur ;
- le déficit visuel et/ou auditif ;
- la fatigue physique ;

Une **évaluation neuropsychologique**, avec souvent un **bilan orthophonique et psychomoteur**, permet de déterminer les adaptations éducatives, les aménagements et les aides en fonction des **besoins spécifiques de chaque élève** (voir [« Aides pour la vie scolaire »](#)).

➤ Conséquences dans la vie professionnelle

Les conséquences du syndrome sur l'activité professionnelle varient selon :

- la sévérité du déficit intellectuel ;
- les troubles du comportement ;
- le déficit moteur ;
- le déficit visuel et/ou auditif ;
- la fatigue physique ;
- le travail éducatif accompli avec l'enfant et l'adolescent.

Une activité professionnelle en milieu ordinaire est rarement possible. En dehors des situations de polyhandicap où l'accès au monde professionnel est complexe, les jeunes adultes dont les compétences permettent un apprentissage ont besoin d'un accompagnement adapté à leur situation et peuvent avoir une **activité en milieu protégé en fonction de leur compétence** (voir [« Aides pour la vie professionnelle »](#)).

➤ Conséquences dans la vie sociale

La maladie peut isoler le proche atteint et la famille. Le regard des autres peut être difficile à accepter.

En cas de déficits cognitif et psychomoteur sévères, les difficultés pour communiquer impactent les relations sociales.

Certaines personnes ont une communication non verbale qu'il est important de stimuler pour favoriser leur épanouissement.

Les sorties culturelles ou les voyages en famille peuvent devenir difficiles en cas de déficits moteurs ou de troubles du comportement (voir [« Aides pour la vie sociale »](#)).

➤ Conséquences sur l'activité physique

La pratique d'une activité physique et/ou sportive doit être encouragée. Elle sera choisie selon les possibilités physiques après avis médical. Elle peut être encadrée par des professionnels des activités physiques adaptées (APA). Les activités dans l'eau sont particulièrement appréciées par les enfants.

● Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence ou de compétence, et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences du syndrome de West varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétences des épilepsies rares** (voir la liste des centres sur www.orphanet.fr). Une **prise en charge spécialisée, pluridisciplinaire et un projet éducatif** doivent être mises en place pour améliorer l'éveil de l'enfant. Celui-ci a besoin d'être stimulé sur tous les plans (moteur, visuel, auditif, etc.).

La prise en charge fait intervenir :

- **une équipe multidisciplinaire médicale** (neuropédiatre, neurochirurgien, pédopsychiatre, ophtalmologiste, orthopédiste, médecin de rééducation physique, ORL, etc.) dont la coordination est assurée par le neuropédiatre. Des **consultations de transition** peuvent être proposées au jeune (accompagné de ses proches : parents) pour le mettre en lien avec une équipe de soignants ayant une expertise pour les adolescents et les adultes.

- **une équipe de professionnels paramédicaux et sociaux** (neuropsychologue, psychologue, orthophoniste, kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute, diététicien, éducateur spécialisé, auxiliaire de vie sociale, etc.).

Certaines **aides techniques** (appareillage auditif, aides basse vision, etc.) complètent la prise en charge.

L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important pour améliorer l'environnement des personnes atteintes, maintenir leur autonomie et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

Le recours aux expertises développées ci-dessous pour faire face au handicap doit être mis en place précocement, dès le début de la maladie, en fonction du besoin de chaque enfant. La coordination de ces acteurs est assurée par le neuropédiatre traitant avec le médecin responsable du centre où les malades sont pris en charge ([Camsp](#), [IME](#), [Sessad](#), etc.).

➤ Professionnels paramédicaux

▪ Neuropsychologue / Psychologue

À partir d'une observation de l'enfant, d'une entrevue avec les parents et à l'aide d'échelles adaptées pour l'âge de l'enfant, le neuropsychologue **établit ses points forts / points faibles et son niveau développemental** afin de **proposer les rééducations et le système éducatif adaptés**.

Le psychologue peut aider les proches à gérer l'incertitude autour de l'évolution de la maladie. Il soutient également la fratrie et les parents.

▪ Kinésithérapeute

Des exercices de kinésithérapie sont essentiels pour aider l'enfant à se muscler, acquérir de l'équilibre, apprendre à marcher, manger tout seul. Ils doivent **débuter le plus tôt possible** et être poursuivis à la maison avec les parents. La balnéothérapie peut être un apport intéressant pour ces enfants.

▪ Ergothérapeute

L'ergothérapie permet de **préserver l'autonomie dans les activités de la vie quotidienne** grâce à une rééducation qui peut être fondée sur l'exercice d'une activité artistique ou manuelle. L'ergothérapeute peut conseiller de nouvelles façons de réaliser les tâches quotidiennes.

▪ Psychomotricien

Le psychomotricien vise à **accompagner le fonctionnement moteur global tout en travaillant l'aspect psychologique**. Il travaille sur les troubles du schéma corporel en aidant à développer la conscience corporelle, sensorielle et la connaissance du corps.

Il favorise l'apaisement psychique et corporel par différents moyens : toucher thérapeutique, relaxation, gymnastique douce, etc.

▪ Orthophoniste

L'orthophoniste joue un **rôle important dans le développement de moyens de communication supplétifs à l'absence de langage oral** en particulier par les images, les symboles, les pictogrammes, la langue des signes, les gestes. Il travaille sur la compréhension et le décryptage des attitudes corporelles, des mimiques, des cris. La mise en place précoce de méthodes d'aide à l'apprentissage, en collaboration avec les parents, améliore les capacités globales et les acquisitions des enfants.

- **Orthésiste ou podo-orthésiste**

Il travaille en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, l'ergothérapeute pour **confectionner du matériel orthopédique sur mesure** : coques de maintien pour la position assise ou debout en cas d'hypotonie centrale, attelles pour les membres, etc.

- **Orthoptiste**

Après avoir évalué les besoins et les motivations des personnes déficientes visuelle, l'orthoptiste propose des **séances de rééducation spécifique « basse vision »** et met en place des **stratégies de potentialisation de leurs capacités visuelles restantes**. Il travaille en étroite collaboration avec l'ophtalmologue et l'opticien.

- **Diététicien**

Le diététicien intervient parfois en complément d'un médecin nutritionniste ou à la demande du neuropédiatre pour **conseiller sur l'équilibre alimentaire** en cas de difficulté d'alimentation et de prise de poids. Cette intervention est importante en cas de prise de corticoïdes (régime limité en sucres, graisses et en sel) et surtout dans le cadre d'un régime cétoène (riche en graisses et pauvre en glucides) où en plus de la mise en place et le suivi du régime, il est important de s'assurer de la bonne prise des suppléments vitaminiques et de la croissance.

➤ **Professionnels sociaux**

- **Assistant de service social (« assistant social »)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs y compris en favorisant la prise en charge éducative en milieu spécialisé. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines, techniques ou l'aménagement du domicile. Il aide à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

- **Éducateur de jeunes enfants (EJE) / Éducateur spécialisé**

L'éducateur de jeunes enfants et l'éducateur spécialisé permettent le développement des potentialités physiques et sociales des enfants, des adolescents et des adultes grâce à des méthodes éducatives adaptées. Ils peuvent exercer au sein des [instituts médico-éducatifs \(IME\)](#) et en éducation précoce ([Camsp](#), [Sessad](#), etc.) en collaboration avec les psychomotriciens, les accompagnants éducatifs et sociaux (AES) et les thérapeutes.

- **Accompagnant éducatif et social (AES)**

Au quotidien, il permet à la personne d'être actrice de son projet de vie que ce soit à son domicile (via des services d'aides et de soins à domicile type SAAD, SSIAD) ou dans des lieux de vie collectif : maison d'accueil spécialisé (MAS), foyer d'accueil médicalisé (FAM), etc., en participant à son bien-être physique et psychologique.

- **Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale**

Elle **accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne par exemple pour la toilette, les repas, etc.** Il est important pour les aidants familiaux d'avoir recours précocement aux AVS afin d'éviter leur épuisement et risquer une rupture dans la prise en charge de la personne atteinte. Ces aides peuvent être financées par des prestations comme la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et être effectuées par des services d'aide et de soins à domicile [service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad), service de Soins infirmiers à domicile (SSIAD)].

➤ Structures spécialisées

▪ Centre d'action médico-sociale précoce (Camps)

Rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camps est un lieu de dépistage des déficits ou handicaps et de prévention de leur aggravation, un lieu pour les soins et la rééducation, une aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (crèche, halte-garderie, école maternelle). Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental. Le Camps propose un soutien approprié et précoce aux enfants pour les aider à utiliser leurs capacités et stimuler leur développement.

▪ Centre médico-psycho-pédagogique (CMPP)

Ce centre de consultations, de diagnostic et de soins ambulatoires s'occupe d'enfants souffrant de troubles neuropsychiques ou du comportement.

▪ Centre médico-psycho psychologique (CMP)

Ce centre de consultations, de diagnostic et de soins ambulatoires dirigé par un pédopsychiatre s'occupe d'enfants, d'adolescents et d'adultes souffrant de troubles neuropsychiques ou du comportement.

▪ Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

▪ Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)

Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et Samsah, en participant activement au lien ville-hôpital, ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle. Ces services sont attribués sur décision de la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH.

▪ Service de Soins de suite et de Réadaptation (SSR)

Pour initier une prise en charge rééducative, attendre les effets d'une thérapie, initier le régime cétogène ou pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (répit familial), la personne atteinte peut bénéficier sur prescription médicale, d'un séjour dans un **service de Soins de suite et de Réadaptation** avec une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.).

▪ Service d'Éducation spécialisée et de Soins à domicile (Sessad) / Service de Soins et d'Aide à domicile

Il intervient au domicile et au sein des établissements auprès d'enfants et d'adolescents en situation de handicap, scolarisés en milieu ordinaire ou dans un dispositif d'intégration collective : Ulis (Unités localisées pour l'inclusion scolaire). Il accompagne des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficiences motrices ou intellectuelles. Ces services médico-sociaux peuvent être autonomes mais en général ils sont rattachés à un établissement spécialisé.

- **Institut médico-éducatif (IME)**

Il accueille les enfants et adolescents jusqu'à 20 ans en situation de handicap atteints de déficience intellectuelle pour leur dispenser une éducation et un enseignement spécialisés prenant en compte les spécificités psychologiques et psychopathologiques.

- **Institut thérapeutique et éducatif et pédagogique (ITEP)**

Il accueille les enfants ayant des difficultés psychologiques notamment des troubles du comportement dont l'intensité perturbe la socialisation et l'accès aux apprentissages.

- **Maison d'accueil spécialisée (MAS)**

Cette structure médico-sociale accueille les adultes dépendants d'une tierce personne pour les actes essentiels de la vie et dont l'état nécessite une surveillance médicale et des soins constants.

- **Foyer d'accueil médicalisé (FAM)**

Cette structure accueille les adultes nécessitant un suivi médical régulier, un accompagnement pour les actes essentiels de la vie et une aide éducative pour le maintien ou l'acquisition d'une plus grande autonomie.

- **Centre d'accueil familial spécialisé / Famille d'accueil thérapeutique**

Il permet aux enfants et adolescents en situation de handicap de bénéficier d'un environnement psychologique, éducatif et affectif qu'ils n'ont pas chez eux.

➤ **Autres accompagnements**

- **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'éducation thérapeutique réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, etc.) peut être proposée aux personnes atteintes et à leurs familles pour comprendre la maladie, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, suivre les conseils hygiéno-diététiques, etc. Elle est particulièrement utile à l'adolescence, en collaboration avec une association de malades (groupes de parole) pour un accompagnement optimisé, notamment pour la transition de la prise en charge médicale du jeune adulte.

Pour en savoir plus : <https://etpmaladiesrares.com/>

- **Associations de malades**

Elles jouent un rôle important dans l'accompagnement des parents, l'orientation et l'information sur les maladies concernées, les aides existantes et l'accompagnement. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles.

➤ **Aides techniques**

- **Les aides pour la vie quotidienne**

Siège de douche, couffin ou lit médicalisé avec parois capitonnées, casque de protection en cas de chutes, chaises ergonomiques, coquilles pour le maintien en position assise ou debout, etc.

- **Les aides pour la mobilité et les déplacements**

Dans certaines formes sévères du syndrome avec un déficit psychomoteur important : fauteuil roulant manuel ou électrique.

➤ Aides pour la vie familiale

▪ **Accompagnement familial**

Un accompagnement familial peut être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapées (SAPPH).

▪ **Soutien pour les proches aidants**

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier de l'organisation pour leurs proches malades de séjours de répit (séjours temporaires en milieu médical ou lieux de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter l'isolement. Il peut être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par un proche à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aide à domicile et d'avoir éventuellement la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux.

▪ **Dispositifs de protection juridique**

La personne atteinte majeure qui n'est plus en capacité d'accomplir certains actes peut bénéficier de dispositifs de protection juridique tels que l'habilitation familiale, la tutelle, la curatelle, etc.

➤ Aides pour la vie scolaire

Certains élèves atteints du syndrome de West suivent une scolarité en milieu ordinaire et d'autres doivent bénéficier d'une prise en charge éducative adaptée à leurs besoins.

Les enfants développent d'autant plus leurs capacités s'ils sont stimulés d'où l'importance pour eux d'être au contact de leurs pairs dans un environnement adapté.

Avant l'âge de 3 ans, l'accueil en milieu ordinaire dans une structure de la petite enfance (crèche ou halte-garderie ou jardin d'enfants adaptés) puis à l'école maternelle est recommandé pour améliorer le développement psychomoteur et cognitif, via par exemple des activités physiques ou ludiques. L'infirmière scolaire joue un rôle important d'information et de soutien pour l'élève.

▪ **Scolarité en milieu ordinaire**

Les parents peuvent obtenir des **aménagements spécifiques** pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permet par exemple :

- la mise en œuvre des consignes en cas de crise ;
- la prise de médicaments, la réalisation de séances de kinésithérapie, d'orthophonie, etc. pendant le temps scolaire ;
- la dispense de certaines activités ;
- la possibilité de bénéficier de périodes de repos ;
- la possibilité de disposer d'un espace de repos ;
- la prise en compte de la fatigue chronique et l'éventuelle lenteur.

- **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absences prolongées ou d'absences répétées de courte durée, l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad (services départementaux de l'Éducation nationale).

- **Projet personnalisé de scolarisation (PPS)**

En cas de difficultés plus importantes, les élèves peuvent bénéficier d'aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) ou auxiliaire de vie scolaire (AVS) par exemple pour des exercices adaptés en cas de troubles du comportement et/ou de troubles des apprentissages.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**.

En lien avec l'équipe du suivi de la scolarisation et l'enseignant référent, les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

Une prise en charge par un établissement ou service médico-social peut être nécessaire pour respecter le rythme de l'enfant. Elle peut se faire en lien avec les **centres d'action médico-sociale précoce (Camps) pour les enfants de 0 à 6 ans, les service d'Éducation spécialisée et de Soins à domicile (Sessad) / Service de Soins et d'Aide à domicile (Ssad)**.

Le recours au Sessad (regroupant plusieurs intervenants spécialisés dans les déficiences intellectuelles et motrices ainsi que les troubles du comportement) permet les rééducations au sein de l'établissement scolaire, en lien avec les familles et l'équipe pédagogique. Les enfants peuvent également bénéficier de dispositifs de scolarisation adaptés tels que les **Ulis (unités localisées pour l'inclusion scolaire) à l'école maternelle (Ulis École)**.

Les élèves peuvent aussi avoir besoin de développer leur potentiel et leur autonomie avec des programmes d'éducation adaptés dispensés dans les **établissements médico-sociaux tels que les instituts médico-éducatifs (IME)** ou les **instituts thérapeutiques et pédagogiques (ITEP)**.

Pour plus d'informations sur la scolarisation des élèves en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [*Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)*](#) et le site internet Tous à l'école (www.tousalecole.fr)

➤ **Aides pour la vie professionnelle**

Les personnes atteintes du syndrome qui ne peuvent pas travailler en milieu ordinaire ont la possibilité de s'épanouir socialement dans le secteur protégé au sein d'établissements et services d'aide par le travail (Esat), où elles peuvent exercer des activités diverses à caractère professionnel.

Les dispositifs suivants aident à l'inclusion professionnelle :

- **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

Le salarié peut demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH.

La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi ».

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;

- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées [CAP Emploi, service d'Appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)] ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés ».

- **Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

- **le réseau CAP Emploi, pour les personnes en recherche d'emploi**

Ce service s'adresse aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap.

- **le service d'Appui pour le maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)**

Son objectif est de faciliter le maintien dans l'emploi des personnes handicapées. Il intervient quand il y a un risque d'incompatibilité entre le poste de travail du salarié et son état de santé de nature à générer une situation d'inaptitude.

- **le médecin du travail**

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus adéquat.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

- **Pension d'invalidité**

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité, c'est le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue.

En cas de mise en invalidité lorsque la personne est en emploi, il est intéressant de vérifier si l'employeur a souscrit à une prévoyance collective qui peut, dans certain cas, proposer des maintiens de salaires.

Pour plus d'informations sur l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

➤ **Aides pour la vie sociale**

L'inclusion des enfants en collectivités (crèche, milieu scolaire, centre aéré, etc.) dès le plus jeune âge, leur est bénéfique.

Des méthodes spécifiques de communication adaptées au polyhandicap (pictogrammes, etc.) et des outils de communication augmentée (tablettes numériques, jeux sérieux, etc.) peuvent aider ces personnes à communiquer.

Ce type de communication est d'autant plus efficace s'il est maintenu au sein de la famille et des établissements qui prennent ces personnes en charge.

Des formations pour comprendre les clefs de la communication non verbale et développer de nouvelles méthodes de communication avec le proche atteint peuvent être proposées par les associations de malades.

Des activités individuelles ou collectives permettant le maintien des acquis, et une ouverture sociale et culturelle peuvent également être proposées au sein de **services d'activité de jour (SAJ)**.

Il existe aussi des dispositifs de vacances adaptés pour les enfants et les adultes selon leur degré d'autonomie.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [*Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)*](#)

Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un protocole d'affection longue durée (ALD) hors liste sur **prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence**.
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (de l'ophtalmologiste traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant), auquel il est nécessaire de joindre un bilan ophtalmologique. C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)** ;
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.

L'AEEH est versé par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec le l'AJPP.

Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.

- Des aides à la scolarité, inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)** ;
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3^e catégorie par l'Assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes sont progressivement remplacées par une **carte unique CMI (carte mobilité inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.**

Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)*, mis à jour annuellement.

***Syndrome de West. Encyclopédie Orphanet pour professionnels**, mars 2007. Dr Mathilde Chipaux, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=894&Disease

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 11 juin 2018



Avec la collaboration de

- Professeur Rima Nabbout, centre de référence épilepsies rares (CRERR), hôpital Necker-Enfants malades, Paris.
- Association Enfants de West.