

## Syndrome d'Angelman

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.

### Le syndrome d'Angelman en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels<sup>1</sup>

- **Définition** : Le syndrome d'Angelman (SA) est une maladie neurogénétique caractérisée par un **déficit intellectuel sévère** et des **traits dysmorphiques**.
- **Épidémiologie** : Sa prévalence mondiale est estimée de 1/20 000 à 1/10 000.
- **Clinique** : Les enfants atteints ont une apparence normale à la naissance. Des **difficultés alimentaires et une hypotonie** peuvent apparaître dans les premiers 6 mois de vie, suivis d'un **retard du développement** entre 6 mois et 2 ans. La symptomatologie typique se développe habituellement après l'âge de 1 an : **déficit intellectuel sévère, absence de langage**, éclats de rires avec battements des mains, **microcéphalie**, macrostomie, hypoplasie maxillaire, prognathisme, **troubles neurologiques** avec démarche « en pantin », **ataxie et crises épileptiques** à l'aspect électroencéphalographique (EEG) spécifique (activité delta triphasique à prédominance frontale). Les autres signes décrits sont un comportement joyeux, une **hyperactivité sans agressivité**, une **attention réduite**, une **hyperexcitabilité**, des **troubles du sommeil** (moindre besoin de sommeil), une **hypersensibilité à la chaleur**, ainsi qu'une attraction et une fascination par l'eau. Les signes caractéristiques évoluent avec l'âge, avec l'épaississement des traits du visage et l'apparition d'une scoliose et de troubles locomoteurs. Une scoliose thoracique est rapportée chez 40 % des patients (filles essentiellement). Les crises épileptiques persistent à l'âge adulte alors que l'hyperactivité, les troubles de l'attention et les problèmes de sommeil s'améliorent. Une hypopigmentation irienne et choroïdienne est fréquente dans les cas associés à une délétion de la région 15q11.
- **Étiologie** : Différents mécanismes génétiques peuvent être à l'origine du syndrome d'Angelman, tels qu'une **délétion** de la région critique 15q11.2-q13 (60 à 75 % des cas), une **disomie uniparentale paternelle** (2 à 5 % des cas), un **défaut d'empreinte** (2 à 5 %) et une **mutation** du gène UBE3A (10 % des cas). L'anomalie génétique en cause reste non identifiée dans 5 à 26 % des cas.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge associe **kinésithérapie, ergothérapie et orthophonie avec méthodes de communication non verbales**. Un **traitement antiépileptique** est nécessaire en raison du très jeune âge habituel d'apparition des crises. Un **traitement sédatif** peut être administré en cas de troubles sévères du sommeil. Un **suivi ophtalmologique** s'impose. A l'âge adulte, les patients deviennent moins actifs et ont une tendance à l'obésité. La diminution de la mobilité avec rétractions articulaires entraîne des troubles de la marche, certains patients pouvant nécessiter un **fauteuil roulant**. L'espérance de vie semble normale, bien que l'autonomie complète ne soit jamais atteinte.

## Le handicap au cours du syndrome d'Angelman

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public<sup>2</sup>

### • Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

Les enfants atteints du syndrome d'Angelman ont une **très faible capacité d'apprentissage**, des **difficultés à mimer et à mémoriser les gestes**, et un **langage quasi inexistant**. L'ensemble des **troubles (moteurs, intellectuels, sensoriels,...)** engendre une plus grande lenteur dans l'exécution des consignes et une **fatigabilité** plus importante.

De plus, ces enfants ont des **troubles de l'attention et de la concentration** qui perturbent les apprentissages. Toutes ces difficultés font que l'accompagnement de ces enfants s'avère compliqué : tous les exercices doivent être répétés « indéfiniment » pour espérer obtenir des résultats.

L'accompagnement doit être précoce, global, continu tout au long de la vie, et surtout individuel afin de permettre à l'enfant de se concentrer le plus possible. Malgré tous les efforts, **ces personnes ne pourront pas être complètement autonomes** (voir ci-dessous).

### • Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Si la personne est bien suivie tout au long de sa vie, il est possible qu'elle atteigne un certain degré d'autonomie pour des gestes quotidiens mais il sera souvent nécessaire qu'elle soit accompagnée pour les initier. Il est important que, dès la petite enfance, soit mis en place un accompagnement par un service spécialisé de l'enfant et de la famille (voir « *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie de famille ?* »).

#### **Prise en charge des troubles moteurs**

**La kinésithérapie**, commencée dès la constatation des difficultés motrices, est essentielle à l'accompagnement de l'enfant. Elle vise à faciliter l'acquisition de la marche et, par la suite, à améliorer celle-ci. Elle peut commencer dès l'âge de huit-dix mois pour apprendre à l'enfant à s'asseoir. Sa poursuite permet d'acquérir la marche, d'en améliorer sa qualité et de lutter contre les troubles de l'équilibre. À l'âge adulte la kinésithérapie entretient l'acquisition de la marche.

**La psychomotricité** vise à améliorer les troubles physiques qui ont une origine neurologique. Son recours permet d'améliorer la coordination des mouvements et la précision des gestes. Par exemple, l'enfant utilise souvent toute sa main pour attraper et tenir les objets. La psychomotricité va lui permettre d'apprendre à utiliser seulement son pouce et son index.

**L'ergothérapie** peut aider les personnes à apprendre de nouvelles façons de réaliser les tâches quotidiennes. Il s'agit d'un mode de rééducation fondé sur l'exercice d'une activité artistique ou manuelle. L'objectif de l'ergothérapie est de permettre à l'individu de récupérer ou d'acquérir une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle.

#### **Prise en charge des troubles du langage**

Dans un premier temps, un **suivi orthophonique précoce** est nécessaire pour mettre en place une stimulation oro-faciale afin de limiter la salivation excessive et réduire les troubles de la mastication et de la déglutition. La prise en charge est faite par un orthophoniste.

Le langage verbal ne pouvant pas être acquis, cette prise en charge vise avant tout à favoriser la communication non verbale, gestuelle par exemple, et à améliorer la compréhension.

Cette prise en charge se met en place très tôt, vers l'âge de un ou deux ans, dans un premier temps, pour diminuer la salivation excessive et positionner la langue dans la bouche, et, dans un deuxième temps, pour développer un langage alternatif.

Une grosse partie du travail est consacrée à l'utilisation de photos comme support de communication. Cette communication se fait dans les deux sens, les proches pour expliquer à l'enfant ce qu'ils veulent ou vont faire, l'enfant pour exprimer ce qu'il veut. Dans les cas moins sévères, il est également possible d'utiliser des pictogrammes (en tenant compte de l'acuité visuelle de l'enfant), voire un langage des signes. Il est préférable que le langage des signes utilisé par l'enfant et sa famille soit universel afin que l'enfant puisse communiquer avec les professionnels qui l'accompagnent.

### **Autres prises en charge**

En cas de strabisme avec baisse de l'acuité visuelle, il est important de faire contrôler régulièrement la vision de l'enfant pour lui apporter une **correction optique** ou des adaptations spécifiques si nécessaires. Si un albinisme oculaire existe, l'utilisation de **lunettes aux verres teintés** est indiquée pour limiter la gêne provoquée par la lumière.

- **« Vivre avec » : le handicap au quotidien**

Le syndrome d'Angelman est à l'origine d'un **handicap lourd, à la fois sur le plan moteur et sur le plan intellectuel**. A ce titre, la maladie retentit profondément sur la vie du malade et sur celle de sa famille.

### *Quelles sont les conséquences sur la vie de famille ?*

La vie de famille est profondément modifiée. La prise en charge (orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie...) est contraignante et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

Souvent, même lorsque l'enfant développe une certaine autonomie dans les gestes quotidiens, la présence quasi permanente d'un proche (parents ou frère ou sœur) est nécessaire pour l'aider à initier des mouvements.

Il est important de créer un environnement le plus sécurisant possible pour l'enfant. La famille doit pouvoir s'approprier un moyen de communication avec l'enfant, surtout basé sur l'utilisation d'images, mais aussi, dans les cas les moins sévères, sur l'utilisation du langage des signes, afin d'expliquer à l'enfant son environnement et les choses qui sont prévues avec lui. Par exemple, il est souhaitable de montrer la photo de la destination d'une promenade à l'enfant avant de partir afin de le rassurer. Cette démarche, si elle est généralisée, permet de rassurer l'enfant, ou l'adulte, et limite les troubles du comportement.

Dans les premières années de vie, une inscription à temps partiel dans une structure de la petite enfance (crèche, halte-garderie, jardin d'enfants...) est aussi possible pour permettre à l'enfant d'aborder les règles de la vie en collectivité et se familiariser doucement à une séparation.

### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?*

Une intégration scolaire en milieu normal est impossible, sauf à l'école maternelle. Les enfants, reconnus « handicapés » par la CDAPH qui relève de la Maison Départementale des Personnes handicapées, peuvent bénéficier d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS). Ce projet permet d'aménager le temps passé à l'école maternelle (temps partiel) et d'accompagner les enfants par un auxiliaire de vie scolaire. L'intégration, si elle est bien conduite, peut favoriser le développement cognitif et social des enfants.

À partir de l'âge de six ans, la prise en charge se complique. L'accueil à l'école primaire n'est pas possible pour ces enfants qui ne peuvent acquérir ni la lecture ni l'écriture. Théoriquement, elle doit pouvoir se faire dans un établissement de type institut médico-

éducatif (IME) qui propose un enseignement adapté aux déficits intellectuels de l'enfant et regroupe des professionnels de la prise en charge des troubles moteurs, des médecins, des infirmiers et des psychologues. En pratique, du fait de l'incapacité de l'enfant à se concentrer, il s'avère souvent que cette prise en charge collective soit inadaptée et il arrive fréquemment que les enfants changent plusieurs fois de centre.

Les structures les mieux adaptées peuvent accueillir les enfants dans des petits groupes et l'encadrement en personnel y est plus conséquent, ce qui permet un accompagnement plus individualisé et personnalisé aux besoins des enfants.

L'approche pédagogique et éducative des centres accueillant des autistes sont généralement bien adaptés car ils permettent un accompagnement plus individualisé et s'occupent des troubles du comportement. Le placement d'un enfant dans un IME dépend de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

### *Quelles sont les conséquences de la maladie à l'âge adulte ?*

L'autonomie restant très limitée, les malades pourront être accueillis, en France, dans des Foyers d'Accueil Médicalisés (FAM) ou dans des Maisons d'Accueil Spécialisé (MAS).

1. *Syndrome d'Angelman*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mai 2011. Pr Griet VAN BUGGENHOUT, éditeur expert. [www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lnq=FR&data\\_id=90&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lnq=FR&data_id=90&Disease).
2. *Syndrome d'Angelman*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, mars 2011. Avec la collaboration de : Pr Anne MONCLA, Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs, CHU de Marseille, Hôpital de la Timone – Dr Hugues PUISSANT, Service de génétique, Hôtel-Dieu Nord, CHU d'Angers – Mme Dominique MATHON, Centre national de ressources pour le handicap rare La pépinière, Loos – Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA). [www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Angelman-FRfrPub90v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Angelman-FRfrPub90v01.pdf).

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

