SYNDROME D'ANGELMAN
Maladie génétique rare

Association Française du Syndrome d'Angelman

81, rue Réaumur - 75002 PARIS
01 77 62 33 39
contact@angelman-afsa.org
www.angelman-afsa.org

AFSA
Association Française du Syndrome d'Angelman

Association régie par la loi du 1er juillet 1901 n° 0803001809
Agrément du Ministère des Affaires Sociales et de la Santé n° N2016AG0047

CRITÈRES DE DIAGNOSTIC CLINIQUE

Le syndrome d'Angelman est une **maladie génétique rare** qui se manifeste par un trouble du développement cérébral avec un **handicap neurologique global** : retard de développement, quasi absence de langage oral, difficultés de motricité fine et globale, marche instable, troubles de l'équilibre, épilepsie, troubles du sommeil, troubles de la sensorialité et de l'alimentation, hyperexcitabilité avec accès de rire facile, difficultés d'attention.

La fréquence de ce syndrome est estimée à 1 naissance sur 20 000 quelque soit le sexe, soit environ 25 nouveaux cas par an, en France.

Elissa

Lucas

Diagnostic clinique

Actuellement le diagnostic du syndrome d'Angelman peut être posé souvent dès la première année, en se basant sur les signes cliniques :

- Retard moteur, position assise acquise après 9 mois le plus souvent
- Sourires et rires facilement provoqués, parfois inattendus
- Langage quasi absent
- Hyperagitation avec difficultés gestuelles
- Troubles de l'équilibre
- Difficultés de concentration, hyperactivité

D'autres signes fréquents peuvent aider au diagnostic...

Dans plus de 80 % des cas

- Des crises d'épilepsie débutant généralement avant 3 ans, avec des anomalies particulières de l'électroencéphalogramme caractérisées par des ondes lentes de grande amplitude et des bouffées de pointes ondes.
- Des myoclonies : petites secousses des membres et des extrémités donnant l'impression d'un tremblement, clignements inhabituels des paupières.
- Des troubles du sommeil importants quel que soit l'âge.
- Un ralentissement de la croissance du périmètre crânien normal à la naissance conduisant à une microcéphalie modérée vers l'âge de 2 ans.

Une surveillance orthopédique est nécessaire pour prévenir les déformations des articulations (genoux et pieds) et du rachis, à l'adolescence, et parfois même à l'âge adulte.

Un surpoids pouvant aller jusqu'à l'obésité avec tendance à la boulimie.

Risque d'hypothyroïdie accru à surveiller

Joseph

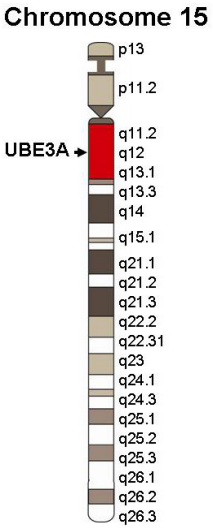
Dans plus de 50% des cas, on peut également avoir des signes associés

- Une hypopigmentation de la peau (peau pâle), des cheveux et des yeux souvent plus clairs que ceux de la famille en particulier dans le cas de délétion.
- Des particularités faciales
- Un strabisme
- Une incontinence salivaire (bavage) et une tendance à tout porter à la bouche
- Des troubles de l'alimentation avec reflux gastriques sévères, troubles de la déglutition, difficultés à mastiquer

LES MÉCANISMES GÉNÉTIQUES

Le syndrome d'Angelman est une maladie génétique rare liée au déficit de fonctionnement du gène UBE3A porté par le chromosome 15 maternel.
Quatre mécanismes génétiques peuvent être à l'origine de cette anomalie. Ils doivent être recherchés par des tests spécifiques.

L'expression clinique peut être variable en fonction du mécanisme génétique en cause.



L'anomalie génétique à l'origine du syndrome d'Angelman survient sur le chromosome 15 d'origine maternelle, au niveau de la région 15q11-q13.

De l'utilité d'un conseil génétique...

Le risque de transmission du syndrome d'Angelman à d'autres enfants de la famille dépend du mécanisme génétique. Il est rare que des parents aient plusieurs enfants atteints du syndrome, ou que des membres, plus éloignés de la famille, soient atteints.

Cependant, le risque de récidive existe en cas d'anomalie de l'empreinte ou de mutation du gène UBE3A.

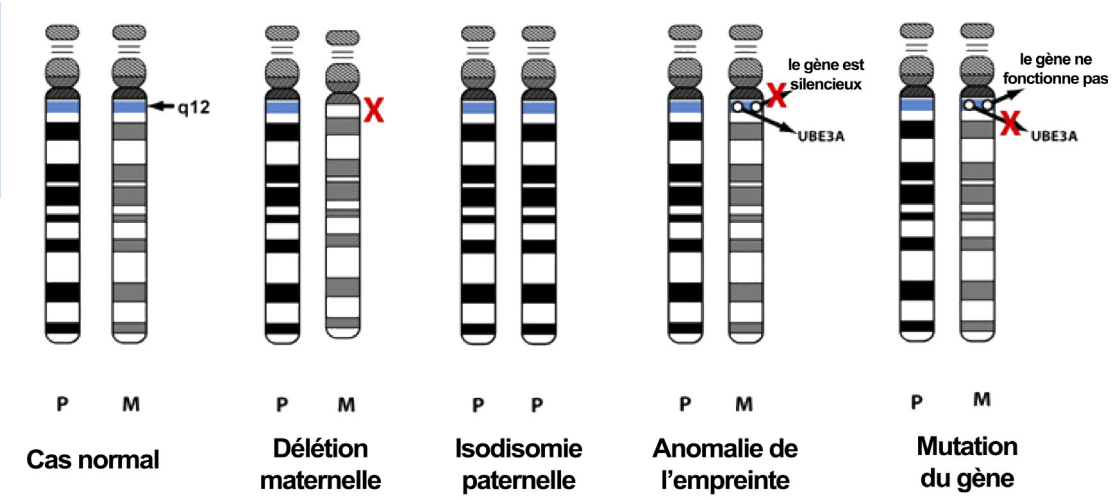
Dans tous les cas une consultation de génétique doit être réalisée.

Dans environ 70% des cas, c'est une délétion (= perte de matériel génétique) sur la région du chromosome 15 maternel contenant le gène UBE3A qui occasionne le syndrome.

Dans environ 20% des cas, une mutation du gène UBE3A le rend non fonctionnel.

Dans 4 à 5% des cas, le chromosome 15 maternel est présent, mais il ne possède pas l'empreinte caractéristique qui l'identifie comme tel. Le gène UBE3A maternel est alors silencieux. **On parle d' « anomalie isolée de l'empreinte ».**

Dans 3 à 5% des cas, l'enfant a deux chromosomes 15 paternels intacts mais le chromosome 15 d'origine maternelle est absent, ce qui entraîne l'absence d'une copie de gène UBE3A fonctionnel. **On parle d'isodisomie paternelle.**



PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT

Une prise en charge précoce est très favorable au bon développement de l'enfant et à son épanouissement.

Sarah

Jusqu'à 3 ans, la socialisation en crèche ou en halte-garderie aide à l'épanouissement de l'enfant et permet le contact avec le milieu ordinaire. Après 3 ans, une prise en charge en I.M.E. est préconisée, mais il est possible aussi d'obtenir une scolarisation en maternelle, en présence d'une auxiliaire de vie scolaire, puis très rarement en CLIS.

Dès les premiers mois, une rééducation de la sphère buccofaciale permet de limiter l'incontinence salivaire, l'hypotonie des joues et facilite l'alimentation. Il peut être nécessaire de traiter le reflux gastrique.

La kinésithérapie et/ou la psychomotricité sont indispensables pour améliorer le développement psychomoteur, l'habileté et l'acquisition de la marche.

L'aide d'une ergothérapeute permet de faciliter les gestes de la vie quotidienne.

La mise en place précoce d'une communication alternative à l'aide de signes, d'images ou de pictogrammes permet des progrès significatifs de l'enfant et favorise les échanges avec l'entourage. Ceci ne peut se faire sans l'aide d'un professionnel, orthophoniste, mais aussi éducateur, psychologue et la famille.

Il est également possible de faire progresser l'enfant et de varier ses activités grâce à des exercices cognitifs simples.

Les troubles du sommeil nécessitent de mettre en place des rituels au moment du coucher, d'utiliser du matériel spécifique pour le couchage, et dans certains cas la prescription par le pédiatre ou le généticien de médicaments comme la mélatonine (il existe une forme à libération prolongée).

Les traitements antiépileptiques sont prescrits dès les premières crises et sont maintenus entre les crises pour les prévenir.

Une stimulation et un accompagnement spécifiques doivent être maintenus à l'âge adulte, dans le cadre d'un programme éducatif individualisé, pour permettre une vie heureuse et épanouie.

EN SAVOIR PLUS SUR LE SYNDROME

Les particularités de la maladie font que les personnes porteuses du syndrome d'Angelman ont souvent une capacité d'attention très limitée, lorsque cette faculté n'est pas entraînée régulièrement. Ce déficit d'attention les rend souvent « hyperactives » au moins pendant l'enfance.
Les personnes porteuses du syndrome d'Angelman sont très émotives et leurs réactions peuvent être imprévisibles et inattendues lorsque leur émotion déborde.
Ces comportements liés à l'émotion peuvent être améliorés avec une éducation adaptée.
Beaucoup d'enfants porteurs du syndrome d'Angelman ont un sommeil agité et dorment moins que la normale. Ils apprécient tout particulièrement l'eau, la musique, les photos et les jouets musicaux ou lumineux.

Le comportement imprévisible des personnes atteintes du syndrome d'Angelman, leurs difficultés motrices, et leur absence de communication orale imposent la présence permanente d'une tierce personne à leurs côtés.

EVOLUTION DES PERSONNES PORTEUSES DU SYNDROME D'ANGELMAN

A la naissance

Aspect apparemment normal

Les premiers mois

Difficulté de succion, régurgitations fréquentes, sourires « faciles », troubles du sommeil.

Petite enfance

Le retard du développement psychomoteur s'affirme (l'enfant présente peu d'aptitudes à s'asseoir ou à se déplacer).
Il s'accompagne d'hyperactivité et d'une faible capacité d'attention.
Le langage ne se met pas en place, les rires sont faciles et parfois incontrôlables.
La marche est acquise vers 2 à 4 ans, parfois plus tardivement ou pas du tout.
Les crises d'épilepsie apparaissent.

Adolescence

La majeure partie des difficultés persiste, mais il ne semble pas y avoir d'aggravation neurologique.
Le développement sexuel est souvent retardé.
Un suivi médical régulier doit être mis en place pour surveiller l'apparition de certains signes cliniques : les déformations du squelette (scoliose, articulations, pieds plats fréquents), la prise de poids, les problèmes ophtalmologiques et le dysfonctionnement mineur de la thyroïde.

Age adulte

Les jeunes adultes continuent à progresser, et l'accent doit être mis sur la socialisation, l'autonomie et la communication.
Ils dorment mieux, en général, et les crises d'épilepsie diminuent également.
Bien qu'aucun ne soit capable d'une autonomie complète, la plupart parvient à exécuter des tâches simples.

LES OBJECTIFS DE L'AFSA

- **Aider les familles** lors de l'annonce du diagnostic, les informer sur les particularités de la maladie et les accompagner en leur proposant des conseils de prises en charge adaptées. *L'AFSA organise des week-ends de formation animés par les membres du Conseil Paramédical et Éducatif.*

- **Aider au diagnostic et à la prise en charge adaptée**. *Diffusion de la fiche Orphanet sur le syndrome d'Angelman auprès des MDPH et des ARS (Agences Régionales de Santé).*

- **Encourager la recherche** en collaboration avec les autres associations européennes. *L'AFSA a créé l' «Angelman Syndrome Alliance» avec le concours d'autres associations européennes.*

- **Militer en faveur de la reconnaissance des personnes handicapées déficientes intellectuelles**. *L'AFSA fait partie d'un Collectif sur la Déficience Intellectuelle, des filières « DefiScience » et «AnDDi-Rares», d'Eurordis et de l'Al*liance Maladies Rares.

- **Collecter des fonds** pour la recherche et l'organisation des Rencontres Nationales entre les familles et les professionnels : *recherche de mécènes, dons, adhésions et crowdfunding.*

Retrouvez les délégués régionaux, les stages de formation de l'AFSA et davantage d'informations sur notre site internet :

www.angelman-afsa.org

Contacts :

contact@angelman-afsa.org

01 77 62 33 39

AFSA

Association Française du Syndrome d'Angelman