

La prise en charge orthophonique dans le cadre du Syndrome d'Angelman

Résumé issu du mémoire de recherche réalisé pour l'obtention du certificat de capacité en Orthophonie – Université de Franche Comté, juillet 2008

Florie LAGOUTE – Orthophoniste

lagoute.florie@gmail.com

RÉSUMÉ

De nombreuses affections génétiques sont aujourd'hui identifiées et décrites grâce aux techniques de recherche génétique et à l'observation clinique.

Notre étude s'intéresse au syndrome d'Angelman (SA), pathologie caractérisée par une atteinte du chromosome 15-q11-q13 causant un profil clinique particulier. Divers troubles apparaissent dans la vie des sujets atteints de ce syndrome, touchant notamment les fonctions intellectuelle, motrice et langagière, ce qui implique l'intervention de différents professionnels proposant une prise en charge de l'enfant et de ses troubles.

L'orthophoniste fait partie de ce réseau de prise en charge mais sa présence auprès des enfants Angelman n'est pas systématique. Certains enfants ne bénéficient d'aucune aide apportée par un spécialiste pour communiquer et s'exprimer alors que les troubles sont notables. D'autres ont débuté ce suivi dès l'apparition des troubles, avant même l'émergence du diagnostic. Le caractère précoce de la prise en charge orthophonique est donc sujet de discussion.

L'orthophoniste intervient ainsi pour divers troubles qui concernent la communication et le langage, l'oralité (l'alimentation et le contrôle du bavage), le comportement. Ce travail est également marqué par l'implication des familles qui représente un réel facteur dans l'amélioration des troubles de l'enfant.

Mots-clés : Syndrome d'Angelman – Orthophonie – Troubles – Rééducation – Enfant

Le syndrome d'Angelman : revue de littérature

Décrit par le pédiatre Harry Angelman en 1965, le syndrome d'Angelman est une affection d'origine génétique atteignant le chromosome 15 au niveau du locus q11-q13. Divers mécanismes génétiques sont reconnus comme être à l'origine de ce syndrome :

- la microdélétion
- la disomie uniparentale
- l'anomalie isolée de la méthylation

- la mutation du gène UBE3A.

Dans quelques rares cas, aucune anomalie génétique n'est identifiée, le diagnostic est alors principalement basé sur l'observation clinique.

Au niveau clinique, plusieurs traits sont caractéristiques du SA sur les plans crânofacial, comportemental, cognitif et développemental.

Nous allons les présenter brièvement.

Le développement de l'enfant Angelman

Dès les premiers mois peuvent apparaître des **troubles alimentaires**, ce sont des régurgitations, vomissements, difficultés de succion qui occasionnent une croissance pondérale insuffisante.

Un **retard du développement moteur** est également notable entre 6 et 12 mois, touchant l'acquisition de la station assise ainsi que celle de la marche (Buntinx, 1995).

Le **sommeil** est très perturbé, surtout chez les enfants entre 2 et 6 ans mais ce phénomène semble s'amenuiser à l'adolescence et à l'âge adulte.

Les **crises d'épilepsie** peuvent apparaître très tôt (au cours de la deuxième année) ; leur évolution est contestée : certains la décrivent comme persistante alors qu'elle est caractérisée comme régressive pour d'autres.

Les enfants Angelman souffrent d'une **déficiences intellectuelle sévère à profonde**, entraînant de grandes difficultés dans les apprentissages.

L'**examen électroencéphalographique** met en évidence une activité cérébrale lente, généralisée et continue pendant l'éveil. Ces caractéristiques semblent spécifiques au SA.

Quelques **troubles visuels** tel un strabisme sont décrits ; l'audition est tout à fait normale.

Le **langage oral** est très peu développé par les enfants Angelman. Quelques rares mots peuvent être produits mais ils ne sont pas toujours identifiables. Ces difficultés d'acquisition sembleraient dues à différents facteurs, tous imbriqués : la déficience mentale, la difficulté à exécuter les actes moteurs nécessaires à la parole (dyspraxie oromotrice), les difficultés d'attention, la pauvreté des capacités sociales expliqueraient ainsi la difficulté à verbaliser oralement (Penner, 1993).

Le langage gestuel est donc très utilisé, que ce soit sous la forme du pointage, du contact physique, des gestes communicatifs, des signes de la Langue des Signes...

D'autres systèmes alternatifs et augmentatifs peuvent être mis en place, certains sont basés sur des photos ou images que l'enfant utilisera comme moyen d'expression.

La compréhension du langage oral est cependant meilleure que l'expression. Les ordres simples peuvent être compris mais ceux qui sont plus complexes sont moins accessibles pour les enfants Angelman.

Ces difficultés dans le domaine de la communication sont qualifiées par certains auteurs de **troubles de type autistique**. Néanmoins, de nombreux avis divergent sur la corrélation autisme/SA.

La microdélétion : une partie du chromosome hérité de la mère est absente

La disomie uniparentale : l'enfant a reçu deux chromosomes 15 de son père au lieu d'en recevoir un de chacun des parents

La méthylation : empreinte parentale

Le phénotype crânofacial

Les personnes atteintes du SA présentent un ensemble de traits physiques spécifiques concernant le crâne et la face.

En effet, le **périmètre crânien** des enfants Angelman est inférieur à la normale à cause d'une croissance ralentie de ce même périmètre apparaissant chez le jeune enfant.

Au niveau facial, une **large bouche**, une **langue en protrusion** (causant un bavage persistant), une **mâchoire inférieure proéminente** sont évidentes.

Une **hypopigmentation** (présence d'une peau et de cheveux clairs ainsi que d'yeux bleus) est également décrite dans les cas d'atteinte par microdélétion.

Le comportement des enfants souffrant du SA

Le trait comportemental le plus caractéristique du SA est la présence de **rires fréquents**, provoqués par un quelconque stimulus, même minime, ou même désagréable (Dan, 2003).

Le **sourire** est fréquent mais ne correspond pas toujours à une réponse sociale évidente.

Des **difficultés d'attention** associées à une **hyperactivité** sont également notables. Il semble que cette dernière diminue considérablement à l'adolescence (Dan, 2003), de même que les capacités de concentration sur une longue activité s'améliorent avec l'âge.

Les enfants Angelman portent un grand intérêt à l'eau, aux bruits et aux images.

La prise en charge orthophonique : notre étude

De nombreux professionnels interviennent dans la vie des enfants Angelman de manière plus ou moins précoce, ce sont entre autres les médecins pédiatres, les neuropédiatres, les kinésithérapeutes, les psychomotriciens...

L'orthophoniste fait également partie de ce réseau de prise en charge mais son rôle et sa fréquence sont peu décrits dans la littérature. Selon Langlet et Turpain (2006), la prise en charge orthophonique est proposée aux enfants Angelman de leur étude dans seulement 51% des cas.

Moncla (2006) attribue au suivi orthophonique la fonction de développer la communication non-verbale, la compréhension orale et d'intervenir dans les troubles de la déglutition. Quelques auteurs (Barbier, 2004, Denni-Krichel, 2000) définissent la prise en charge orthophonique dans le cas de handicap selon deux axes :

- le travail centré sur l'enfant et ses troubles,
- l'accompagnement de la famille.

La connaissance de ces différentes recherches effectuées nous a ainsi incités à mener une étude sur cette prise en charge orthophonique proposée aux patients atteints du SA. Nous avons souhaité mieux connaître ce domaine et tenter de faire un lien entre théorie et clinique.

Présentation de notre étude

Nous avons réalisé deux enquêtes :

- une première menée auprès de familles dont un des enfants est atteint du SA, afin d'évaluer le caractère systématique et précoce de la prise en charge orthophonique,
- une deuxième menée auprès d'orthophonistes dans le but de mettre en évidence la spécificité de cette prise en charge.

Notre étude a été menée sur une période d'environ 18 mois.

L'enquête auprès des familles

Notre population d'étude est composée de 22 familles ayant un enfant atteint du SA, dont le diagnostic est avéré et le suivi de l'enfant effectué en France. Un questionnaire que nous avons construit leur a été proposé. Il s'intéresse à divers éléments concernant le diagnostic de la pathologie et les diverses prises en charge proposées à l'enfant.

Répartition de la population selon l'âge

Notre population d'étude est très hétérogène, s'étendant de 1 an 8 mois et 23 ans 9 mois (âges au moment du remplissage du questionnaire). Très peu de jeunes enfants font partie de l'étude (seuls 9,1 % sont âgés de 0 à 3 ans dont aucun entre 1 et 12 mois), ce qui est également le cas pour les jeunes adultes (13,6 % ont entre 15 et 24 ans). La majorité des enfants se situe dans la tranche d'âge 5 ans / 9 ans.

Répartition de la population selon l'atteinte génétique (Figure 1)

L'atteinte par microdélétion apparaît dans notre étude comme l'affection la plus fréquente (63,7 %), ce qui est corrélé avec les données de la littérature.

La disomie uniparentale décrite dans 2 à 5 % des cas se retrouve ici chez 27 % de la population étudiée.

L'atteinte par mutation du gène UBE3A est très rare (1 seul cas dans notre étude, soit 4,5 %).

Une seule famille n'a pu préciser le type d'atteinte.

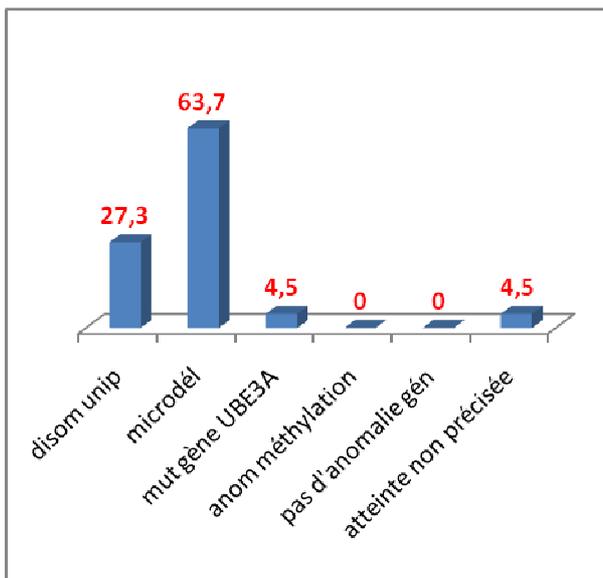


Figure 1 - Atteintes génétiques

Le nombre peu élevé d'enfants dans notre population d'étude ne nous permet pas de généraliser les résultats mis en évidence mais cela reflète tout de même les grandes lignes de la littérature.

L'âge de diagnostic

Dans notre étude, le diagnostic du SA est en moyenne posé à 3 ans 5 mois avec des extrêmes allant de 9 mois à 15 ans. Néanmoins, presque la moitié des enfants de notre population ont été diagnostiqués entre 1 et 2 ans, ce qui explique que la valeur de la médiane et du mode soit de 1 an 6 mois. La différence présente entre les valeurs de la moyenne et de la médiane se traduit par l'hétérogénéité des âges de diagnostic.

En effet, les enfants de notre population ont été diagnostiqués à des âges très différents. Diverses raisons peuvent expliquer ce phénomène. Tout d'abord, l'importante variété des troubles et leur

impact sur le développement de l'enfant peuvent justifier l'apparition plus ou moins tardive du diagnostic. Certains troubles paraissant flagrants chez certains enfants peuvent passer inaperçus chez d'autres, ce qui explique que des démarches soient entreprises plus tôt pour certains enfants.

De plus, il semblerait que certains professionnels ne soient pas assez alertés par les troubles que l'enfant présente, ce qui peut parfois retarder l'émergence du diagnostic.

La mise en évidence du diagnostic semble longue et laborieuse dans certains cas car les examens pratiqués ne révèlent rien de précis et nécessitent des consultations supplémentaires.

Enfin, les symptômes du syndrome d'Angelman sont peu flagrants entre 0 et 1 an, ce qui rend difficile la mise en évidence du diagnostic pendant cette période. La littérature précise que les principaux signes cliniques mettant en alerte la famille et les professionnels apparaissent autour de la première année de vie (selon Dan, 2003).

La difficulté à identifier la pathologie pendant les premiers mois de vie permet donc d'expliquer la mise en évidence tardive du syndrome et de justifier l'absence de très jeunes enfants au sein de notre population.

Les prises en charge proposées aux enfants Angelman

Parmi les suivis les plus fréquents, nous avons retenu les prises en charge en kinésithérapie, psychomotricité et orthophonie.

La fréquence des suivis en kinésithérapie et en psychomotricité s'élève à 81,8 % de la population étudiée. Ces suivis présentent un caractère longitudinal puisqu'ils sont proposés sur plusieurs années.

LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE

86,4 % des enfants de notre étude ont été pris en charge en orthophonie à un moment de leur vie. 77,3 % bénéficient toujours de cette prise en charge.

Il demeure néanmoins deux enfants et un jeune adulte qui n'ont jamais été suivis en orthophonie, cette prise en charge ne leur a jamais été proposée.

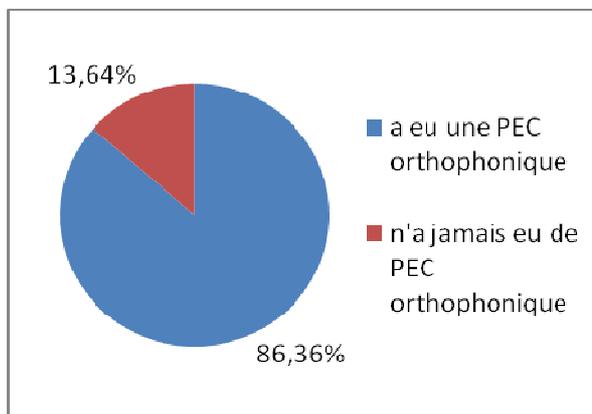


Figure 2 - Fréquence de la PEC orthophonique

La prise en charge orthophonique dans le cadre du syndrome d'Angelman est fréquente mais pas systématique. Beaucoup de sujets atteints de cette pathologie demeurent sans prise en charge. Cela semble corrélé avec la méconnaissance de la profession et du travail qui peut être proposé.

Le suivi orthophonique est en moyenne débuté vers l'âge de 3 ans 4 mois avec des pôles de 11 mois et 10 ans. Une concentration massive des âges de début de prise en charge est notable entre 2 et 3 ans (valeur médiane s'élevant à 3 ans).

Seuls 21% des enfants pris en charge en orthophonie ont entrepris ce suivi avant l'âge de 2 ans (dont 5% avant le premier anniversaire).

Ces chiffres ne concernent pas les prises en charge en kinésithérapie et en psychomotricité qui ont été proposées plus tôt dans la vie des enfants de notre population. Nous avons comparé la proportion d'enfants suivis dans ces divers domaines sur une même période comprise entre l'âge de 1 mois et l'âge de 35 mois. Nous avons remarqué que 88,8% des enfants bénéficiant d'une prise en charge en kinésithérapie ont débuté ce suivi pendant cette période. Ce même chiffre concerne la prise en charge en psychomotricité. Le suivi en orthophonie, lui, n'a été entrepris que pour seulement 47,4% des enfants durant cette même période.

Les suivis en kinésithérapie et en psychomotricité sont ainsi proposés plus précocement que le suivi en orthophonie, ce qui peut s'expliquer par le fait que les troubles moteurs et psychomoteurs sont flagrants plus tôt dans la vie des enfants Angelman que les troubles langagiers (Van Lierde, 1990).

Le caractère précoce du suivi orthophonique a été objet de notre étude. Nous avons ainsi comparé les âges de diagnostic à ceux ayant été marqués par le début de la prise en charge orthophonique. 42,1%

de notre population ont bénéficié de séances d'orthophonie avant que le diagnostic ne soit posé. Cela nous montre que la prise en charge a pu débuter sans que le diagnostic n'ait été avéré. Les symptômes de la pathologie ont donc été à l'origine de la démarche de suivi. Le diagnostic de la maladie ne détermine pas forcément le suivi thérapeutique, ce sont davantage les troubles apparents. Ces troubles, quand ils concernent la motricité, apparaissent plus tôt que les troubles langagiers et communicationnels, de ce fait, la prise en charge orthophonique est proposée tardivement.

La connaissance de la pathologie mais surtout l'identification des troubles doivent favoriser la proposition d'un suivi thérapeutique le plus précoce possible.

La prise en charge orthophonique dans notre étude est nettement plus fréquente en milieu libéral. En effet, 72,3% des enfants suivis en orthophonie vont en cabinet libéral car de nombreuses structures accueillant ces enfants n'emploient pas d'orthophonistes ou refusent tout simplement de proposer cette prise en charge aux enfants Angelman. Il semble donc nécessaire d'informer les différents professionnels entourant les enfants de la spécificité du suivi orthophonique et de l'impact qu'il peut présenter sur les troubles de l'enfant.

L'enquête auprès des orthophonistes

Cette deuxième partie de l'étude a été réalisée à partir d'un questionnaire adressé aux orthophonistes prenant en charge les enfants de notre population.

15 orthophonistes ont répondu à ce questionnaire dont 13 accueillant l'enfant en cabinet libéral. Nous pouvons d'après ces données émettre une première conclusion sur une des spécificités du suivi orthophonique : dans notre étude, la prise en charge orthophonique est le plus fréquemment proposée dans le cadre du milieu libéral.

Diverses raisons expliquent cette proportion : l'absence de thérapeutes au sein des centres accueillant les enfants, mais aussi le refus de ceux-ci de proposer ce type de prise en charge.

Le suivi orthophonique est le plus souvent effectué en relation duelle patient/thérapeute. Seul un des 15 suivis est caractérisé par une situation de groupe.

Caractéristiques cliniques de la prise en charge orthophonique proposée à l'enfant Angelman

Nous nous sommes ici intéressés aux divers domaines caractérisant le suivi orthophonique. La figure ci-dessous met en évidence la proportion de chacun de ces domaines.

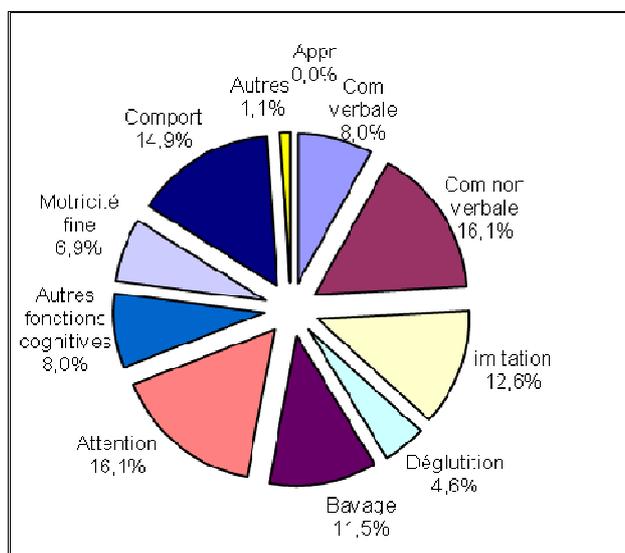


Figure 3 - Les domaines de la prise en charge orthophonique

Les domaines les plus abordés sont la communication non verbale (16,1%), la mobilisation des capacités attentionnelles (16,1%) et la gestion du comportement (14,9%). A l'inverse, certains apprentissages tels que la lecture et le calcul ne font pas partie de la prise en charge orthophonique.

Concernant les troubles de l'oralité, l'intervention sur la déglutition lors de l'alimentation est peu développée (4,6%). Le travail sur le bavage représente, lui, 11,5%.

La mobilisation d'autres fonctions cognitives telles que la mémoire, le raisonnement ou encore l'orientation visuo-spatiale fait partie du suivi orthophonique. La motricité fine est également abordée par les orthophonistes et représente 6,9% du suivi.

Dans le domaine de la communication, le versant non-verbal occupe une part plus importante que le versant verbal (8%). L'imitation est également présente dans la prise en charge orthophonique.

L'autre domaine proposé par un professionnel de notre étude correspond au plaisir du jeu, de l'échange et de l'attention conjointe, que nous pourrions englober dans le domaine de la communication.

Ces différents domaines correspondent à ceux décrits dans la littérature, à savoir, la communication, l'oralité, la mobilisation de l'attention et l'intervention sur le comportement de l'enfant.

LA COMMUNICATION

Ce domaine assez vaste englobe divers éléments que nous allons présenter.

En amont de l'émergence de toute forme de langage sont présentes différentes compétences appelées également pré-requis, qui caractérisent les interactions communicatives entre l'adulte et le jeune enfant. La mobilisation et l'acquisition de ces diverses compétences font ainsi partie du travail proposé par l'orthophoniste. Ce sont l'attention conjointe, le regard, le pointage, l'utilisation de gestes à visée communicative, le tour de rôle.

Les troubles du langage sont très présents chez les enfants Angelman. De ce fait, les orthophonistes oeuvrent dans le but de mettre en place un moyen de communication que l'enfant utilisera pour s'exprimer. Ces principaux modes de communication sont le langage gestuel (le pointage, le toucher) ainsi que l'utilisation de supports imagés (photographies, images) Les pictogrammes sont des supports peu exploités avec les enfants Angelman. Peu d'orthophonistes emploient les signes de la Langue des Signes à cause des difficultés d'imitation motrice que présentent les enfants. D'autres moyens augmentatifs et alternatifs ne sont pas du tout proposés, ce sont notamment les synthèses vocales. De même, l'utilisation d'objets de référence est peu décrite dans notre étude. L'acquisition du langage oral n'est pas un objectif primaire des orthophonistes ayant participé à notre étude, à la différence des moyens non verbaux qui semblent très investis par les enfants.

Sur le versant de la compréhension linguistique, le langage verbal est adopté en parallèle d'un support imagé. Des routines sont également mises en place afin de permettre à l'enfant de structurer son environnement et de mieux s'y repérer. Aider l'enfant à comprendre le langage verbal passe par l'utilisation d'un lexique qui lui est familier, par l'emploi de tournures syntaxiques simples. Le langage non-verbal, tel que les mimiques, les gestes naturels, facilite également une meilleure compréhension du message verbal.

**Quelques moyens de communication
augmentatifs et alternatifs :**

- *LA LANGUE DES SIGNES FRANÇAISE utilisant un lexique et une syntaxe à l'aide de gestes manuels*
- *LE COGHAMO : langage gestuel simplifié sur un plan moteur s'adressant en premier lieu aux personnes avec handicap moteur*
- *LE PECS : système de communication basé sur un support imagé que l'enfant échange pour émettre une demande*
- *LE MAKATON : système de communication alliant le langage gestuel au support imagé de type pictogramme*

Les difficultés d'expression mais aussi de compréhension linguistique sont très présentes chez les enfants Angelman ; le langage oral n'est pas suffisant, il doit être accompagné de supports non verbaux pour tenter de faire évoluer l'enfant et pour l'aider à mieux s'approprier un langage qui deviendra le sien.

L'imitation est également une forme de communication. L'imitation motrice, telle que l'imitation de praxies, est souvent abordée en orthophonie, lors d'une situation de jeu. Le travail plus formel d'imitation de gestes est beaucoup moins fréquent. L'imitation verbale présente un caractère rarissime, ce dernier étant lié aux difficultés des enfants Angelman à reproduire ces formes sonores. Cette différence sensible entre ces deux formes d'imitation nous montre que l'aspect non verbal est encore privilégié au verbal car il correspond davantage aux capacités de l'enfant. L'accès au langage oral, même avec l'apport de la forme linguistique, est difficile pour les enfants Angelman.

La communication présente ainsi un aspect multicanal ; le message que nous voulons transmettre à notre interlocuteur à l'aide d'un moyen verbal ou non-verbal (qui semble mieux convenir aux personnes atteintes du SA) est l'aboutissement de l'acquisition d'un langage propre à chacun. Il semble primordial de s'appuyer sur les capacités de ces enfants afin de leur donner la place d'être communicant qui leur est indispensable pour vivre en tant qu'humain.

Le travail de contrôle du bavage apparaît dans 66,7% des cas. Il est caractérisé par la réalisation de divers exercices visant à diminuer le bavage. Les exercices les plus fréquents sont la mobilisation de la motricité linguale, la musculation des joues, du menton, des lèvres. Un travail de stimulation tactile de la langue avec une brosse à dents premier âge est également proposé. La mâchoire (plus précisément les glandes salivaires) est elle aussi stimulée par des massages.

Le travail de motricité linguale est réalisé dans le but d'amoindrir l'intensité de la protrusion linguale décrite chez les enfants Angelman. Les exercices de stimulation tactile de la langue ont pour objectif de rendre cet organe plus sensible à la détection d'un flux trop important de salive. Le travail sur les lèvres est lui davantage orienté sur la capacité de rétention de la salive. Les orthophonistes proposent également un travail de prise de conscience par l'enfant de l'accumulation de salive dans la partie antérieure de la sphère buccale.

Le travail de contrôle du bavage est marqué par la présence d'une continuité de celui-ci au sein du milieu familial. En effet, tous ces exercices sont conseillés aux parents pour un meilleur impact du travail.

L'intervention de l'orthophoniste semble donc à la fois technique (centrée sur les organes bucco-faciaux) et plus globale, prenant en compte l'enfant et son comportement orienté vers le contrôle du bavage.

La prise en charge des troubles liés à l'alimentation per os est plus rare. 83,3% des enfants de notre étude bénéficiant d'un suivi pour de tels troubles souffrent d'une atteinte par microdélétion. Aucune conclusion ne peut être tirée à partir de ces résultats mais une étude corrélant la typologie de l'atteinte génétique et la fréquence des troubles éclairerait davantage sur la question.

Ces enfants figurent également parmi les plus jeunes de la population d'étude. Les troubles concernant l'alimentation per os semblent ainsi plus marquants pendant la jeune enfance, comme le décrit la revue de littérature.

Les indications proposées pour la prise en charge de ces troubles sont de :

- placer l'enfant dans des conditions favorables lors du repas : lieu agréable, calme, sans distraction
- ne pas presser l'enfant
- maintenir l'échange et la communication pendant le repas
- favoriser une bonne hygiène buccale.

Ces moyens ne présentent aucune technicité dans le sens où ils ne nécessitent pas une intervention au niveau de la physiologie de la déglutition. Les indications concernant la modification de la texture de la nourriture ou la précision du mouvement lors de la mise en bouche sont plus rares et concernent dans notre étude l'enfant le plus jeune.

Les troubles de déglutition lors de l'alimentation per os ne semblent pas d'ordre structurel (pas d'origine neurologique ou neuromusculaire) mais paraissent davantage liés à l'environnement sur lequel une action sera nécessaire en cas de trouble. La présence active de la famille au sein de la prise en charge est indispensable.

LE COMPORTEMENT

Nous avons englobé dans ce domaine divers traits présentés par les personnes atteintes du SA : les difficultés de maintien de l'attention, l'hyperactivité, les rires.

Le maintien des capacités attentionnelles que nous savons très déficitaire chez les enfants Angelman est pris en charge dans 93,3% des cas. Ces capacités semblent meilleures lors d'un jeu ou d'une activité mais durent seulement sur une courte période (plus ou moins 5 minutes). La stimulation du thérapeute est nécessaire pour remobiliser l'enfant sur la tâche effectuée.

Les activités basées sur des bruits ou des images rendent les enfants plus attentifs. Chaque activité terminée doit immédiatement être remplacée par une autre afin que l'enfant ne perde sa concentration en s'éparpillant.

Les troubles d'attention s'inscrivent dans un tableau plus général d'hyperactivité à laquelle il faut parer dans le cas où l'agitation de l'enfant est débordante. La demande de calme de la part du thérapeute est un moyen parfois suffisant, mais il peut être nécessaire d'éviter de mettre à la portée de l'enfant des objets qui pourraient être utilisés comme moyen de défoulement. Cette hyperactivité semble néanmoins

maîtrisable, le recours à l'isolement de l'enfant n'étant pas du tout pratiqué par les professionnels de notre étude.

La présence de rires aisément provoqués est un autre trait comportemental du SA. Généralement, ces accès de rires sont stoppés par la verbalisation du thérapeute ou encore par le contact physique avec l'enfant. L'absence d'intérêt pour le comportement de l'enfant et l'arrêt de la communication avec celui-ci représentent des moyens efficaces pour inhiber les rires.

La prise en charge orthophonique vue par les orthophonistes

60% des orthophonistes de notre étude ont eu recours à des formations ou ont réalisé des recherches afin de bien mener cette prise en charge. Cela nous montre qu'ils éprouvent un réel besoin d'apprendre, de découvrir, de pratiquer de nouvelles techniques, d'entrer en contact avec des professionnels connaissant de plus près le handicap.

Selon l'ensemble des orthophonistes de l'étude, la prise en charge précoce dans ce domaine est importante et même primordiale. Proposer des aides le plus tôt possible dans la vie de l'enfant l'aiderait à éviter l'accumulation de difficultés et lui permettrait surtout de trouver des moyens pour contourner les troubles en se basant sur ses capacités. Néanmoins, la place de l'enfant dans ce suivi est très importante. Une prise en charge entreprise avec un enfant qui n'est pas disponible n'entraîne certainement pas les mêmes conséquences. L'enfant est acteur de sa communication, ses désirs et ses choix sont à prendre en considération.

DISCUSSION

Nous avons souhaité mener cette étude afin de fournir des données cliniques sur la prise en charge orthophonique dans le cadre du syndrome d'Angelman. Nous avons pu démontrer que ce suivi est proposé aux familles de façon fréquente mais non systématique. Il demeure des enfants sans prise en charge dans le domaine de la communication alors que les difficultés sont évidentes. Une meilleure information auprès des familles et des professionnels encadrant l'enfant semble nécessaire afin d'expliquer la spécificité du suivi orthophonique et son impact.

L'absence de langage verbal ne doit pas être une raison suffisante pour ne pas proposer ce suivi.

Le caractère précoce de la prise en charge orthophonique dans le cadre du SA est discutable. Dans certains cas, les premiers symptômes de troubles donnent lieu à une démarche de prise en charge. Néanmoins, ce phénomène n'est pas généralisable puisque certains suivis ont débuté après l'âge de 5 ans. Ces données mettent ainsi en évidence la nécessité de faire connaître l'importance d'un suivi précoce sur les difficultés et capacités de l'enfant. Dès l'apparition des difficultés doivent être proposés des soins adaptés pour permettre à l'enfant de mieux évoluer. Les connaissances croissantes sur la pathologie et l'information apportée sur les suivis

médicaux et paramédicaux sont des facteurs devant permettre un déclenchement précoce de la demande de prise en charge.

La précocité du suivi ne suffit pas, le travail proposé par le professionnel doit être mené en coordination avec la famille de l'enfant qui joue un rôle déterminant. Notre objectif en tant qu'orthophoniste est réellement d'aider tout le monde à mieux communiquer.

Nous souhaitons remercier les familles ainsi que les professionnels qui ont participé à cette étude mais également Mmes Meyer, Eyoum et Kerlan pour leurs conseils avisés.

Quelques références bibliographiques

Angelman, H. (1965): «Puppet» Children: a report on three cases, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 7, 681-688.

Barbier, I. (2004): L'accompagnement parental à la carte, OrthoEdition.

Buntinx, I. et al. (1995): Clinical profile of Angelman syndrome at different ages, *American Journal of Medical Genetics*, 56, 176-183.

Clayton-Smith, J. (1993): Clinical research on Angelman syndrome in the United Kingdom: observations on 82 affected individuals, *American Journal of Medical Genetics*, 46, 12-15.

Clayton-Smith, J., Laan, L. (2003): Angelman Syndrome: a review of the clinical and genetic aspects, *Journal of Medical Genetics*, 40, 87-95.

Dan, B., Chéron, G. (2003) : Le syndrome d'Angelman : un modèle clinique et génétique, *Revue Neurologique*, 159, 5, 499-510.

Denni-Krichel, N. (2000): Le partenariat parents/orthophoniste dans l'éducation langagière d'un enfant porteur d'un handicap, *Rééducation Orthophonique*, 38 (202), 77-88

Fryburg, J.S., Breg, R., Lindgren, V. (1991): Diagnosis of Angelman syndrome in infants, *American Journal of Medical Genetics*, 38, 58-64.

Horsler, K., Oliver, C. (2006): The behavioural phenotype of Angelman Syndrome, *Journal of Intellectual Disability Research*, 50, part 1, 33-53.

Jolleff, N., & Ryan, M. M. (1993): Communication development in Angelman's syndrome, *Archives of Disease in Childhood*, 69, 148-150.

Langlet, M., Turpain, E. (2006): Les traits autistiques dans la communication des personnes porteuses du syndrome d'Angelman: quelle prise en charge? Mémoire pour le certificat de capacité d'orthophonie. Lille, 172p.

Livet, M.O., Moncla, A. (2007): Syndrome d'Angelman: aspects cliniques et évolution, *Revue Neurologique*, 163, 4, sup 1, 249.

Moncla, A., Malzac, P., Livet, M.O. (2006): Le syndrome d'Angelman. In: D. Lacombe, S.Lyonnet & ML Briard (éds.): *Prise en charge des maladies génétiques en pédiatrie*, Rueil- Malmaison: Doin, 19-30.

Penner, K. et al. (1993): Communication, cognition and social interaction in the Angelman syndrome, *American Journal of Medical Genetics*, 46, 34-39.

Senez, C. (2002): Rééducation des troubles de l'alimentation et de la déglutition dans les pathologies d'origine congénitale et les encéphalopathies acquises, Marseille: Solal, 179p.

Van Lierde et al. (1990): Angelman's syndrome in the first year of life, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 32, 1005-1021.

Sites Internet:

www.angelman-afsa.org

www.angelman.ca

<http://syndrome.angelman.free.fr>

www.reseau-lucioles.org