

Iléane MOUTON



Mémoire Travaux Individuels Supervisés

LE HANDICAP

LE SYNDROME D'ANGELMAN

Année 2017-2018

SOMMAIRE

Problématique : Quels sont les prises en charges et méthodes qui permettent le développement et l'insertion sociale des enfants et adultes atteints de ce syndrome ?

Résumé.....	p 1
Introduction.....	p 2
I. Le syndrome.....	p 2
1.1 L'atteinte génétique	p 2
1.2 Les symptômes : le handicap mental et physique	p 3
1.3 L'étape du diagnostic.....	p 4
II. La prise en charge de la maladie.....	p 4
2.1 La prise en charge médicale.....	p 4
2.2 L'adaptation dans la vie quotidienne : les changements à la maison.....	p 5
2.3 La place dans la famille.....	p 6
III. L'insertion sociale.....	p 6
3.1 La scolarité.....	p 6
3.2 Les solutions pour permettre le développement	p 7
3.3 Les activités sportives et de loisirs.....	p 8
Conclusion.....	p 8
Bibliographie.....	p 9

RÉSUMÉ

Ce mémoire qui traite du handicap a pour sujet le syndrome d'Angelman qui est une maladie génétique rare, découverte en 1965 par le pédiatre anglais Harry Angelman. Ce syndrome a pour cause une anomalie chromosomique touchant le chromosome 15 qui provoque un handicap aussi bien physique que mental avec une déficience intellectuelle élevée et de nombreux troubles. Les techniques actuelles permettent dans la plupart des cas de déceler l'anomalie lors du diagnostic, par la suite, il existe de nombreuses prises en charge médicale aussi bien pour permettre de régler les problèmes de santé (crises d'épilepsie, scoliose...) mais également permettre un développement maximal par la pluridisciplinarité des acteurs (psychomotricien, kinésithérapeute, orthophoniste...). L'arrivée d'un enfant avec handicap dans une famille apporte beaucoup de changements, aussi bien au niveau du réaménagement du lieu de vie afin de l'adapter et de le sécuriser, mais également au niveau de la famille elle-même donc du couple et de la fratrie sur lesquels cela a un impact. Il y a deux objectifs considérés comme primordiaux lors de la présence de handicaps, tout d'abord d'apporter des méthodes qui permettent à l'enfant d'acquérir un maximum d'autonomie, mais également l'insertion sociale. Cela se fait principalement par la scolarité qui tout en restant différente d'enfant neurotypique permet d'acquérir les bases de la vie de groupe et de se socialiser. Malgré les progrès de la recherche, aucun traitement n'a été trouvé à ce jour pour contrer ce handicap.

Ce mémoire portera sur le syndrome d'Angelman qui est une maladie génétique rare. Le syndrome d'Angelman a été découvert en 1965 par un pédiatre anglais, Harry Angelman, qui a d'abord donné à ce syndrome le nom des « enfants marionnettes » puis « marionnettes joyeuses » avant que ce terme plus péjoratif, soit remplacé par celui de syndrome d'Angelman. Ce syndrome qui a une origine génétique provient d'une anomalie chromosomique touchant le chromosome 15 qui a pour conséquence une déficience mentale sévère et de nombreux autres traits caractéristiques que nous verrons au cours de ce mémoire.

Nous verrons aussi quelles sont les prises en charge et méthodes qui permettent le développement et l'insertion sociale des enfants et adultes atteints de ce syndrome ?

Nous commencerons par approfondir les notions sur le syndrome, puis nous verrons la prise en charge de la maladie et nous finirons par étudier une question importante qui est l'insertion sociale

I. Le syndrome

1.1 L'atteinte génétique

Bien que ce syndrome ait été découvert en 1965, ce n'est que plus tard que l'origine chromosomique et le gène responsable ont pu être reconnus, cela respectivement en 1987 et 1997. Il y a différentes causes qui peuvent en être à l'origine, mais elles sont toujours d'origine génétique comme : une délétion d'une portion du chromosome 15 maternel qui apparaît dans 70 cas sur 100 et qui rend le gène UBE3A maternel absent, la disomie uniparentale qui est la transmission de deux chromosomes 15 du père donc de deux gènes UBE3A paternel qui apparaît cette fois dans 5 cas sur 100, ou encore une mutation du gène UBE3A maternel qui le rend « silencieux » et cela dans 10 à 15 cas sur 100, la dernière cause est le défaut d'empreinte génomique présente également dans 5 cas sur 100. Cela reste faible, mais dans certains cas la mise en évidence de l'anomalie reste inaccessible avec les techniques actuelles. Le risque de transmission reste très limité et est autour de 1%, mais cela varie en fonction de la cause.

1.2 Les symptômes : le handicap mental et physique

Ce syndrome provoque un handicap aussi bien physique que mental, nous allons donc étudier les signes qui lui sont particuliers. Les personnes Angelman sont caractérisées généralement par des individus dotés de rires et sourires disproportionnés, qui sont présents non seulement, pour exprimer leur joie, mais également leur excitation qu'ils ont du mal à réguler et qui peut se traduire par une hyperexcitabilité avec des battements de bras. Ils sont également très sociables et ont une grande facilité à aller vers les autres, cela montre aussi un grand besoin d'attention qui peut être demandé avec une pointe de brutalité (pincement, morsure, tirage de cheveux) ce qui n'est pas toujours bien interprété et compris de la part de personnes extérieures à l'entourage, car cela est perçu parfois comme de l'agressivité. Au niveau du faciès, on constate une peau peu pigmentée qui la rend claire et qui donne souvent les yeux bleus et les cheveux blonds, les dents sont généralement écartées et la forme du crâne est assez spécifique, il y a également une protrusion de la langue. Au niveau psychomoteur, l'acquisition de la marche est généralement longue ou n'apparaît même jamais dans certains cas. Lorsqu'elle est présente, elle aboutit à une marche instable, on parlera d'ataxie qui se définit également par des pertes d'équilibre et des tremblements importants. Avec l'âge, peuvent apparaître des scoliozes qui ajoutent un autre problème à ceux déjà existants cela peut s'avérer assez handicapant, lorsqu'elle provoque l'arrêt de la marche et oblige l'adulte à se déplacer en fauteuil roulant, soit pour les longs trajets ou tout simplement au quotidien la régression physique et leur grande fatigabilité en est également responsable. On peut également évoquer les comportements alimentaires, car dans certains cas, on constate le refus de se nourrir ce qui amène certains stratagèmes comme, commencer le repas par un dessert, car leur goût accru pour le sucré permet de faciliter la prise du reste du repas, alors que d'autres ont un attrait pour la nourriture qui peut provoquer une prise de poids importante qui est à surveiller afin de ne pas entraîner par la suite, des problèmes de santé plus importants. Les symptômes récurrents et qui posent le plus de problèmes sont l'hyperactivité qui fait d'eux comme il est dit des personnes « alternativement « anges » ou « démons » » *(1) mais encore l'épilepsie que l'on retrouve dans 80% à 90% des cas, et qui est généralement un des symptômes les plus compliqués à gérer, on en trouve différents types : les crises généralisées qui sont cloniques puis tonique et les crises partielles qui sont myocloniques ou atonique. Le sommeil est généralement assez perturbé, cela se traduit par des difficultés d'endormissements, des réveils fréquents et une courte durée de sommeil, mais pour contrer ce problème, on utilise des rituels, mais aussi l'utilisation de traitement, en général cela

*1 : Château, A. (2014). Le syndrome d'Angelman, Regard sur une maladie neurogénétique rare, Paris, France : L'Harmattan, p20

diminue avec l'âge. Une des caractéristiques du syndrome est l'absence quasi-totale de langage qui se manifeste seulement par des sons, des cris, et quelques mots parfois, cependant on constate une très bonne compréhension.

1.3 L'étape du diagnostic

L'étape du diagnostic est généralement décrite comme une grande étape dans la vie des familles, comme il est dit, c'est un « moment à la fois redouté, parce qu'il met un terme à l'idée de l'enfant parfait et rêvé, mais aussi attendu, pour qu'enfin commence une nouvelle existence à construire autour de cet enfant »*(2). Dans la plupart des témoignages, cela est annoncé de manière maladroit de la part des médecins, parfois par courrier, par téléphone, en minimisant les difficultés futures ou encore sans optimisme et espoir de progrès de leur part. Généralement, dès le plus jeune âge, les parents sentent une différence chez ce dernier, mais cela n'est pas toujours pris au sérieux de la part des professionnels, car le retard qui ne devient évident qu'entre 6 et 12 mois, n'est pas cause d'inquiétude de la part des professionnels. Les premiers signes qui vont orienter le diagnostic vers ce syndrome, sont les caractères physiologiques et comportementaux qui sont généralement très démonstrateurs. La seconde étape, est un électroencéphalogramme qui est fait à la suite. Pour confirmer ce diagnostic de manière sûre, le test génétique qui démontrera bien l'anomalie du chromosome 15, est l'étape la plus révélatrice.

II. La prise en charge de la maladie

2.1 La prise en charge médicale

La prise en charge médicale est extrêmement importante pour régler aussi bien les problèmes de santé que pour permettre un développement maximal, elle n'est pas semblable tout au long de la vie et évolue en fonction des besoins du moment, elle s'avère être pluridisciplinaire pour une meilleure optimisation du développement. La prise en charge précoce qui consiste en la reconnaissance d'un diagnostic et la mise en place d'un suivi thérapeutique et rééducatif permet de « favoriser l'épanouissement de son développement global et de viser son intégration scolaire »*(3). Elle peut être réalisée par différents acteurs, aussi bien dans un cadre privé avec des professionnels libéraux mais également dans un cadre public avec le CAMPS (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) dont son objectif est « le

*2 : Château, A. (2014). Le syndrome d'Angelman, Regard sur une maladie neurogénétique rare, Paris, France : L'Harmattan, p118

*3 : Gorgy, O. La prise en charge psychomotrice précoce dans le champ du handicap et du syndrome d'Angelman, Afsa Liaison, p19

dépistage précoce du handicap, la prévention, le suivi et la rééducation des enfants de 0 à 6 ans, leur orientation et l'accompagnement des familles »*(4).Ce qui est généralement préconisé, est l'intervention d'un psychomotricien qui permettra de donner à l'enfant les bases de son développement sensori-moteur afin, de l'aider au maximum pour ses apprentissages futurs et de développer au maximum sa psychomotricité fine, il aura comme objectif par exemple de développer l'éveil des sensations, de permettre de réguler son tonus musculaire durant les actions, mais également de réguler les émotions et comportements, mais encore les postures et les positions. Cette discipline pour être la plus efficace possible fonctionne en concordance avec d'autres comme, la kinésithérapie par exemple qui est également importante pour aider à l'acquisition de la marche ou de la station assise, ou l'ostéopathie. L'orthophonie s'avère quasiment indispensable, elle ne permet pas non seulement une optimisation maximale des sons produits et du langage, mais également une rééducation qui permet de stopper la protrusion de la langue ainsi que d'aider à la déglutition. Les enfants Angelman, sont généralement suivis dès la découverte du syndrome par un neurologue, qui demande des électroencéphalogrammes de contrôle assez régulièrement dans le cas d'épilepsie et adapte au fur et à mesure le traitement qui permet de diminuer les crises, il prescrit également un traitement pour le sommeil lorsqu'il y en a besoin. On constate donc, un suivi qui s'avère assez important dans le cadre de ce syndrome.

2.2 L'adaptation dans la vie quotidienne : les changements à la maison

De nombreux changements sont à effectuer dans la maison. Aussi bien, pour faciliter la vie des parents que pour sécuriser au maximum le lieu de vie des enfants. Des verrous sur les portes et les placards sont préconisés pour y interdire l'accès particulièrement, celle de la cuisine aussi bien pour leur attrait pour la nourriture, mais aussi cette pièce s'avère être un lieu dangereux pour tout enfant, mais encore plus pour eux qui ont un goût particulier pour la découverte et qui n'acquièrent jamais totalement les notions de risque et de danger. Pour la chambre, la solution du lit à barreaux reste longtemps utilisée, il faut donc prévoir l'achat d'un lit sur-mesure, car cela s'avère pratique lors de réveils nocturnes, cela empêche l'enfant de sortir de son lit. Ensuite, on passe généralement à un lit deux places qui permet cette fois, lors de réveils, à un des parents de se coucher à côté de l'enfant pour l'aider à se rendormir et permettre un minimum de repos au parent qui s'en occupe. Dans la salle de bain, l'installation d'une douche à l'italienne est parfois indispensable, lorsque l'enfant ou l'adulte se trouve en fauteuil roulant. La présence d'un fauteuil engendre également l'extension des portes pour

*4 : Gorgy, O. La prise en charge psychomotrice précoce dans le champ du handicap et du syndrome d'Angelman, Afsa Liaison, p19

permettre le passage dans toutes les pièces. Dans les maisons à étages qui comprennent donc un escalier, un monte-personne peut être installé afin de permettre l'accès à tous les étages.

2.3 La place dans la famille

L'attention que demande un enfant Angelman dans une famille, est assez importante et peut être pénalisante pour le reste de la fratrie, s'il y en a, mais également pour le couple. En général, les frères et sœurs éprouveront une certaine souffrance due aux manques d'attention, à l'exclusion dont ils peuvent être victimes, à la jalousie qu'ils perçoivent, car les enfants porteurs de ce syndrome demandent beaucoup d'attention, mais aussi à la souffrance de leurs parents qu'ils peuvent ressentir. Tous ces sentiments mélangés peuvent faire grandir l'enfant plus vite qu'il ne devrait en le faisant sortir vite de son insouciance. Afin de produire une compensation, ils se veulent généralement parfaits, ils sentent en eux un devoir de réussite qui peut parfois mettre un poids trop lourd sur leurs épaules en plus de la responsabilité qu'ils pourront être amenés à avoir dans le futur lors de la disparition de leurs parents, question autant préoccupante du côté des frères et sœurs que des parents. Le couple est également mis en péril est très peu d'entre eux résistent à l'annonce du handicap et à la vie avec cet enfant qui fonctionne d'une manière différente.

III. L'insertion sociale

3.1 La scolarité

La question de la scolarité est une question qui reste importante pour les parents, car elle permet aussi bien le développement de l'enfant qu'une manière de permettre l'insertion dans la société. Le nombre d'établissements avec leurs caractéristiques propres est important, les recherches sont longues pour les parents ainsi que les démarches administratives et les listes d'attente qui rendent difficile l'obtention d'un établissement. Pour les plus petits, la crèche où les assistantes maternelles sont une solution accessible qui ne diffère pas des enfants neurotypique. C'est par la suite que cela devient plus problématique, certains sont acceptés dans une maternelle avec une AVS même si l'obtention de cette dernière s'avère tout aussi compliquée. L'autre alternative est le jardin d'enfants spécialisé, comme l'école GULLIVER (située à Paris 12^e) mais ces derniers restent restreints. Entre 6 et 18-20 ans d'autres établissements sont proposées comme les IME (Institut Médico Educatif), l'IEM (Institut

d'Education Motrice), l'IREM (Institut de Rééducation et d'Education Motrice) ou encore l'EEAP (Etablissement pour Enfants et Adolescents Polyhandicapés) mais tous n'obtiennent pas de place dans ces centres ce qui augmente le nombre d'enfants devant resté chez eux. Une fois devenus adulte, de nouveaux établissements apparaissent, cette recherche constante est éprouvante pour les parents. Les différents établissements pour adultes ont un point commun, qui est la mise en place de projets individuels qui prend en compte plusieurs facteurs comme leurs attentes et leurs besoins. On retrouve les Maisons d'Accueil Spécialisées « Les MAS assurent l'hébergement et les besoins de la vie quotidienne, l'aide et l'assistance constante nécessaire, les soins médicaux et paramédicaux, les activités occupationnelles, d'éveils, d'épanouissement, d'animation et l'ouverture à la vie sociale et culturelle de personnes les plus lourdement handicapées »*(5) cet établissement est assez complet et permet une bonne prise en charge. On trouve également les Foyers d'Accueil Médicalisés, dont le but est de compléter les structures déjà existantes, ils sont présents pour les personnes plus autonomes leurs accès se fait uniquement en présence d'une tierce personne. La dernière solution est le Foyer de Vie qui ne comprend pas de charge médicale et paramédicale, cela est donc moins intéressant. Pour obtenir un établissement, la famille doit effectuer toutes les démarches administratives et ensuite elle doit obligatoirement transmettre son dossier à la MDPH qui est la Maison Départementale des Personnes Handicapées.

3.2 Les solutions pour permettre le développement

De nombreuses méthodes sont mises en place pour permettre à l'enfant de se développer au maximum et pour pouvoir acquérir des capacités semblables aux nôtres, mais à sa manière. La personne Angelman, malgré une absence de langage, trouvera d'autres techniques pour communiquer comme la Communication Alternative et Améliorée qui utilise des codes pictographiques et des codes gestuels avec différentes méthodes comme : le Makaton, le PECS ou le PODD qui prennent en compte des « pictogrammes, images, cahiers de communication, langage gestuel, signes de la LSF, etc.. »* (6). De nouvelles applications existent également avec les tablettes tactiles qui sont des objets qui permettent de captiver leur attention et qui sont une bonne alternative au langage, elles permettent également de développer la motricité fine. On s'aperçoit ainsi, que l'électronique est un domaine dans lequel ils excellent, ce qui peut s'avérer étonnant. Les jeux de cause à effet leur permettent de maintenir leur attention comme il est dit « en dehors des exercices systématique et scolaires,

*5 : Château, A., Piquerez, O. (2016) Le syndrome d'Angelman, parcours de vie des adultes. Paris, France : L'Harmattan, p 158

*6 : Château, A., Piquerez, O. (2016) Le syndrome d'Angelman, parcours de vie des adultes. Paris, France : L'Harmattan, p 93

le jeu, le quotidien permettent aussi des apprentissages qui se font à notre insu, parfois et atteignent souvent mieux le but, car ils sont facilités par la motivation de l'enfant »*7.

3.3 Les activités sportives et de loisirs

Le sport en club est quelque chose de compliqué par le manque de structure qui ne permet pas d'accueillir des personnes souffrant d'un polyhandicap. Celui-ci, est souvent pratiqué dans l'établissement de l'enfant, mais sinon il reste initié par la famille. Ils sont très attirés par l'eau ce qui permet de leur faire pratiquer la natation, les autres sports, dont font part les nombreux témoignages sont l'équitation, le ski ou encore le vélo. Leurs loisirs peuvent être diversifiés, mais leur manque d'attention peut être compliqué pour certaines activités, la musique et les dessins animés sont des activités qui les intéressent ainsi que les spectacles. Malgré leur retard de développement, leur goût pour le jeu ne continue pas avec l'âge. Des prises en charge durant les weekends et les vacances, existent leur permettent de découvrir de nouveaux lieux, tout cela avec d'autres enfants et dans un bon encadrement, ce qui favorise également la socialisation. Cette solution, permet en plus de faire passer un bon moment à l'enfant et de soulager les parents, pour qui cette surveillance continue reste extrêmement fatigante.

Ce mémoire m'a permis d'approfondir mes connaissances sur ce sujet, qui reste à ce jour, très peu connu et qui est considéré comme un handicap rare et sévère, car il touche aussi bien les facultés physiques que mentales. Les différents troubles touchant les personnes déficientes et qui s'avèrent être aussi bien comportementale, psychomoteur, que somatique cherchent à être enrayés au maximum, par toutes sortes de méthodes et solutions qu'elles soient médicamenteuses ou psychométriques comme nous l'avons évoqué au cours de ce mémoire.

Des recherches à ce jour, sont en cours pour trouver un traitement qui permettrait de faire disparaître ce syndrome maintenant que la cause génétique est connue de tous.

*7 : Château, A. (2014). Le syndrome d'Angelman, Regard sur une maladie neurogénétique rare, Paris, France : L'Harmattan

BIBLIOGRAPHIE

Dalla Piazza, S., Dan, B. (2001). Handicaps et déficiences de l'enfant. Louvain-la-Neuve, Belgique: De Boeck Supérieur. doi:10.3917/dbu.dalla.2001.01.

Gorgy, O. La prise en charge psychomotrice précoce dans le champ du handicap et du syndrome d'Angelman, Afsa Liaison

Château, A. (2014). Le syndrome d'Angelman, Regard sur une maladie neurogénétique rare, Paris, France : L'Harmattan

Château, A., Piquerez, O. (2016) Le syndrome d'Angelman, parcours de vie des adultes. Paris, France : L'Harmattan