



---

# LE SYNDROME D'ANGELMAN

---

Par Esther Bernager  
Numéro étudiant : 21200249



**MASTER 2 DE NEUROPSYCHOLOGIE**

Université Paris Descartes (Paris V)

UE : NEUROPSYCHOLOGIE, HANDICAP ET SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE  
Année scolaire 2018-2019

## REMERCIEMENTS

**Pour constituer ce dossier, des témoignages ont été collectés.**

**Ils ont permis d'orienter les sujets abordés autour de problématiques pertinentes  
qui ont nourris les démarches de réflexion.**

*Je tiens à remercier Mme Hermann qui m'a aidé à orienter mes recherches avec pertinence,  
grâce à son témoignage en tant que présidente de l'Association Française du Syndrome  
d'Angelman (AFSA) mais également en tant que mère.*

*Je tiens également à remercier Pascal Le Pivert et Anaële Vié qui me partagèrent leurs  
impressions et leur vécu sur le travail éducatif avec des jeunes porteurs du Syndrome  
d'Angelman et qui me donnèrent de nombreuses pistes de réflexion concernant le travail  
éducatif et le handicap.*

*Pour finir, je remercie Arthur Bourdeillettes, psychologue spécialisé en neuropsychologie qui  
m'a aidé à définir les outils et le rôle du neuropsychologue travaillant avec cette population.*

## **I- Présentation générale**

Le Syndrome d'Angelman (SA) est un trouble du développement neurogénétique caractérisé par une déficience mentale sévère, un comportement caractéristique et des traits physiques particuliers. Le SA est une maladie rare (1 cas sur 12 à 20 000 naissances) et relativement méconnue du grand public.

S'inscrivant dans une dynamique d'information et de réflexion, le présent écrit expose, dans un premier temps, les particularités du SA : son étiologie, ses caractéristiques cliniques et les particularités des prises-en-charge éducative, thérapeutique et médicamenteuse.

Dans un second temps, deux problématiques seront soulevées : l'une liée à l'accompagnement psychologique des familles et l'autre aux difficultés concernant la scolarisation des Angelman et l'évolution du regard social porté au handicap.

### **A) Génétique**

Le SA est une maladie d'origine génétique, provoqué par le dysfonctionnement d'un ou de plusieurs gènes du chromosome 15 du phénotype maternel. Le plus souvent, une mutation génétique isolée est à l'origine du SA et non des facteurs liés à l'hérédité.

Chaque individu possède deux exemplaires de chaque gène, l'un situé sur le chromosome paternel, l'autre sur le chromosome maternel. L'expression des gènes permet la production de molécules impliquées dans le fonctionnement cérébral. Pour certains gènes, il arrive que seul l'un des deux exemplaires soit activé tandis que l'autre reste silencieux. Dans le cas du SA, les gènes dysfonctionnels du chromosome maternels sont activés tandis que leurs homologues paternels sont silencieux. Les gènes activés présentent des anomalies, altérant la synthèse protéique et l'individu présente en conséquence un SA (*Buiting K., Williams C., Horsthemke B., 2016*).

## B) Caractéristiques cliniques

Au premier plan, le SA est caractérisé par une déficience mentale d'intensité variable et par une quasi-absence de langage verbal expressif.

Environ 1/3 des jeunes porteurs du SA ne parlent pas du tout et la plus grande majorité d'entre eux n'utilisent pas plus de 5 mots. Cependant, les interactions sociales sont largement investies : ils manifestent un désir aigu de communication et ont une relativement bonne compréhension du langage oral. Dès les premières années de vie, l'expression vocale est peu investie par le bébé qui n'imité pas beaucoup les sons. En grandissant, certains Angelman peuvent néanmoins accéder à des moyens alternatifs de communication (*avec l'utilisation de photos, de pictogrammes ou par le biais de l'apprentissage des signes du Makaton*).

D'autre part, le développement psycho-moteur est retardé à cause de difficultés vestibulaires et proprioceptives. La position assise et la marche sont acquises tardivement : le tronc est souvent hypotonique et les jambes raides. Néanmoins, si l'enfant est stimulé, la marche reste possible bien que marqué par de fréquentes pertes d'équilibre.

L'enfance est marquée par de l'hyperactivité, une hyper-excitabilité et une grande curiosité pour l'environnement. Les capacités d'attention et de concentration sont faibles en raison d'une importante distractibilité. Le comportement est marqué par des sourires fréquents, des rires aux éclats et des stéréotypies motrices. Les Angelman sont affectueux, joueurs et dotés d'un grand sens de l'humour.

Dans les 2/3 des cas, des crises épileptiques sont associées. Elles apparaissent avant l'âge de 3 ans et s'atténuent généralement à l'adolescence. Ils peuvent également présenter des tremblements des membres d'origine non-épileptique. La sévérité de ces myoclonies est un facteur aggravant pour l'acquisition de la marche et des mouvements fins, limitant la manipulation d'objets au quotidien.

Les troubles du sommeil sont également courants : ils se manifestent par des difficultés d'endormissement, des réveils nocturnes et parfois du somnambulisme.

Dans 50% des cas, le SA s'accompagne de traits particuliers du visage : une bouche large, des dents supérieures écartées, une protusion de la langue, un strabisme, une hypopigmentation de la peau, des cheveux et des yeux clairs, leur donnant un aspect « angélique ».

Ils ont également tendance à l'obésité et aux problèmes de scoliose et de déformations squelettiques en général.

*(Sources : Château Anne. Le syndrome d'Angelman : un regard sur une maladie neurogénétique rare. Livret d'Accueil du Syndrôme d'Angelman de l'Association Française du Syndrôme d'Angelman.)*

## **A) Prises-en-charge éducatives, thérapeutiques et traitements médicamenteux**

Le SA est une maladie incurable à ce jour. Dès que le diagnostic est établi, l'accompagnement pluridisciplinaire est primordial afin de favoriser le meilleur développement possible. En effet, s'ils sont pris en charge très tôt et de façon adaptée, les Angelman peuvent atteindre un certain degré d'autonomie dans les actes de la vie quotidienne. Ils auront néanmoins besoin d'assistance toute leur vie afin de les aider à initier les activités ou à réaliser des gestes complexes du quotidien.

- **L'épilepsie**

Les crises épileptiques sont fréquentes mais non-automatiques. Elles sont variables selon les individus et s'atténuent généralement à l'adolescence. Le choix du traitement se fait au cas-par-cas, suivant le type de crises et la tolérance de l'individu aux effets iatrogènes. Un suivi médical régulier est primordial afin de pouvoir adapter le traitement en cas de besoin.

- **Les troubles du comportement**

Le SA est marqué par d'importants troubles du comportement, altérant particulièrement la vie familiale. Ces troubles sont difficiles à contrôler et peuvent être majorés par des frustrations liées à l'environnement. Les manifestations sont alors multiples : cris, auto et hétéro-agressivité, replis sur soi, hyperactivité, etc (*Neo WS, Tonnsen BL, 2018*). Les troubles du comportement sont difficilement canalisables en raison de l'hyperexcitabilité des jeunes porteurs d'Angelman. Par exemple, l'utilisation de l'autorité ou de réprimandes peut parfois exciter d'avantage les Angelman qui s'amuseront de la situation. C'est pourquoi, il est primordial de mettre en place des rituels et des stratégies de retour au calme afin de limiter ces manifestations comportementales. L'utilisation d'outils de communication alternative (*tels*

que les photos ou les pictogrammes) peuvent aider l'individu à anticiper ce qui va se passer et à se préparer pour une activité. L'utilisation d'objets canalisant est également efficace pour favoriser un retour au calme (par exemple : en plaçant le jeune dans une toupie géante ou par l'utilisation d'un drap placé sur les yeux). Les stratégies employées dépendent de l'individu et ne seront pas les mêmes d'un jeune à l'autre.

Une prise-en-charge en psychomotricité est également efficace pour diminuer l'hyperactivité et les troubles attentionnels.

Un traitement par voie médicamenteuse est rarement employé.

- **Les troubles du sommeil**

Les troubles du sommeil sont fréquents et ont un impact important sur le fonctionnement diurne. Le manque de sommeil va majorer les troubles comportementaux et provoquer une importante agitation psychomotrice, une tendance aux chutes, une intolérance à la frustration et une augmentation des comportements d'auto et d'hétéro-agressivité.

Les interventions comportementales sont efficaces : elles permettent d'apaiser l'individu par le biais de rituels et de la mise en place de conditions favorables à l'assoupissement (Exemple : routines, lumière tamisée, objets transitionnels). Ces interventions permettent d'améliorer la qualité de vie de l'individu mais également celle de son entourage : en effet, certaines études ont mis en évidence l'existence d'un lien entre la qualité de vie et les troubles du sommeil (Trickett J., Heald M., Olivier C., 2017).

Bien que ces troubles soient relativement fréquents chez les Angelman, il est important de s'assurer que l'agitation nocturne de l'individu ne soit pas provoquée par des troubles somatiques (tels que l'otite, le reflux gastro-oesophagien, apnée du sommeil).

Un traitement à base de mélatonine peut être administré dans certains cas.

- **Les troubles moteurs**

Les difficultés motrices précoces constituent généralement le motif d'alerte des parents.

La prise-en-charge kinésithérapique est primordiale à l'acquisition de la marche et, par la suite, à son amélioration. Elle vise en premier lieu à lutter contre les troubles de l'équilibre qui ont un fort impact sur le quotidien des jeunes porteurs d'Angelman.

Une prise-en-charge en psychomotricité est également efficace pour améliorer la coordination des mouvements et la précision des gestes. Son objectif principal est d'améliorer l'ergonomie de l'utilisation des membres dans la manipulation des objets du quotidien. C'est également un moment où le jeune peut explorer ses sens tout en contrôlant ses sensations (*Par exemple : en se balançant doucement dans un hamac*).

L'ergothérapie vise à développer l'indépendance et l'autonomie du jeune dans sa vie quotidienne. Elle permet au jeune d'accéder à des apprentissages utiles par le biais d'exercices artistiques ou manuels.

- **Les troubles du langage**

Le suivi orthophonique précoce est nécessaire afin de limiter les troubles liés à la sphère oro-bucco-faciale. Dans un premier temps, l'objectif sera la rééducation motrice de la bouche, de la langue et de la gorge en travaillant sur leur position et leur coordination, afin de limiter la salivation, les troubles de la mastication et de la déglutition. Dans un second temps, le suivi orthophonique visera le développement des moyens de communication. En effet, bien que l'accès au langage verbal expressif soit limité, les Angelman sont sociables et communicatifs. Des moyens alternatifs de communication peuvent être mis en place afin d'étayer à la fois l'expression et la compréhension (*tels que l'utilisation de photos, pictogrammes ou des signes du Makaton*). Ces moyens de communication doivent être utilisés dans tous les milieux de vie, afin de les automatiser et de les généraliser. L'efficacité de ces méthodes est néanmoins variable d'un individu à l'autre.

Le SA est un trouble affectant le développement dans de nombreux domaines et dont l'expression varie d'un individu à l'autre. La qualité et la cohérence des prises-en-charge joue un rôle important dans l'évolution cognitive et comportementale de l'individu. Les aménagements sont nombreux et les conduites autour du jeune doivent s'adapter à la fois aux caractéristiques de son syndrome et aux particularités propres de l'individu.

*(Sources: Livret d'Accueil du Syndrome d'Angelman de l'Association Française du Syndrome d'Angelman ; orphanet.fr ; Wheeler A.C., Sacco P., Cabo R., 2017).*

## **II- Le handicap et ses implications au niveau familial et social**

Le SA à un impact important sur la dynamique familiale : au-delà de la souffrance psychologique et émotionnelle liée à la situation de handicap, les répercussions sur la vie de famille et l'isolement social sont source d'une importante détresse psychologique. Bien que la demande soit importante, il semblerait que, d'un point de vue institutionnel, l'accent soit peu mis sur l'accompagnement et le soutien psychologique des familles. Nous discuterons de cette problématique et des différents types d'accompagnements dont pourraient bénéficier l'entourage du jeune.

### **A) Vécu des familles et soutien psychologique**

Le SA est un syndrome lourd qui bouleverse la vie familiale dans sa globalité : les aménagements de l'environnement et du quotidien sont nombreux et la vigilance doit être quasi-constante. La vie de famille est alors rythmée par la maladie et l'entourage est soumis à une charge mentale importante, source de nombreuses inquiétudes : concernant l'orientation scolaire, les prises-en-charges thérapeutiques, l'autonomie, les troubles somatiques (tels que l'épilepsie, les troubles sensoriels, les déformations de l'ossature altérant la marche), etc. L'anxiété, la fatigue, la dépression et le burn-out sont fréquents et trouvent leur origine dans de nombreux aspects du quotidien.

Le diagnostic du SA se fait généralement au cours des premières années de vie, lorsque le retard moteur et l'absence de langage deviennent visibles, mais également par l'apparition de crises épileptiques. L'annonce du diagnostic est un moment très difficile pour la famille car il marque un moment de rupture : c'est un choc intense qui peut être vécu comme un « *terrible soulagement* » ou comme une condamnation. En effet, l'errance diagnostic est parfois longue et l'annonce peut-être vécue comme momentanément libératrice. C'est le moment où une alliance thérapeutique doit être créée avec le médecin. Suite à cette annonce, les parents doivent intégrer une quantité importante d'informations afin de mettre en route les démarches

administratives et thérapeutiques (*demandes d'allocations financières, séances de rééducation, recherche de structures spécialisées, achat d'appareillages*).

Le handicap de l'enfant a un impact important sur la dynamique familiale. Il arrive souvent que l'un des parents arrête le travail pour s'occuper à temps-plein de son enfant et il n'est pas rare que la vie de couple soit mise de côté. Les frères et sœurs sont également touchés par ces changements : pendant l'enfance, la construction identitaire prend comme appui l'identification aux membres de la fratrie. Lorsque l'enfant est handicapé, cette identification peut devenir problématique. De plus, une attention toute particulière est donnée à l'enfant handicapé, pouvant être source de sentiments contradictoires : d'une part un sentiment de jalousie et d'abandon, d'autre part de la culpabilité et de l'amour (*Régine Scelles, l'influence du handicap d'une personne sur ses frères et sœurs IN Livret du Syndrome d'Angelman de l'AFSA*).

Le handicap a également des conséquences sur la vie sociale des familles. Les contraintes du quotidien amènent souvent à une réduction du cercle social et le regard des autres peut être stigmatisant. L'isolement est une conséquence relativement fréquente pour les familles d'enfant handicapé et est à l'origine d'une importante détresse psychologique.

Malgré un besoin élevé en soutien psychologique, ce dernier n'est pas systématiquement proposé. Certaines structures, tels que le CAMPS (*Centres d'Action Médico-sociale Précoce*), les SESSAD (*Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile*) ou les établissements médico-éducatifs, proposent des groupes d'aide et de soutien pour les familles. Néanmoins, dans de nombreux cas, ces groupes de soutien ne bénéficient pas d'assez de visibilité pour des familles surchargées qui ont du mal à prendre du temps pour eux.

Pour répondre notamment à cette demande, l'Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA) a mis en place en Ile de France des réunions mensuelles destinées aux parents : les « *Apartés des Anges* ». L'objectif de ces réunions est d'offrir aux familles un espace de parole où chacun peut parler de son vécu et demander conseil, dans un contexte d'écoute bienveillante permettant également de rompre avec le quotidien et la solitude. Ces réunions sont appréciées par les parents qui bénéficient d'un moment de répit en dehors de la sphère familiale.

Ce besoin en soutien psychologique n'est pas spécifique au SA mais concerne également les autres formes de handicap. Il est d'une importance capitale que la psychologie déploie de manière plus systématique des systèmes d'aide et de soutien pour l'entourage des

malades car le bien-être d'un individu dépend également du bien-être de ceux qui lui procurent les soins. Dans un contexte complexe où l'implication des individus est continue et où le risque d'épuisement est réel, l'initiative d'un suivi psychologique peut être difficile à formuler pour les familles. C'est pourquoi, les propositions d'accompagnement devraient faire partie intégrante des processus institutionnels afin de leur offrir plus de visibilité.

De plus, malgré un réel besoin, l'accompagnement psychologique individuel est rare. En effet, les problématiques autour du handicap sont nombreuses et le retentissement sur le vécu psychologique et affectif est complexe. La dynamique relationnelle entre chaque membre de la famille évolue dès l'annonce du diagnostic. Les changements qui en découlent peuvent être plus ou moins bien vécus par les individus et avoir de réelles répercussions sur la qualité de vie. C'est pourquoi un soutien psychologique individualisé pourrait être bénéfique aux individus qui en font la demande. A l'image de ce que nous avons développé précédemment concernant les groupes de soutien psychologique, l'accompagnement psychologique individualisé n'est pas proposé de manière systématique et n'occupe pas une place privilégiée pour les familles qui se concentrent principalement sur l'accompagnement du jeune.

Le développement de ces accompagnements par des professionnels de la psychologie serait bénéfique car ils permettraient de mettre en avant l'importance des pratiques centrées sur le bien-être personnel et de limiter les risques d'épuisement de l'entourage des personnes en situation de handicap.

*(Sources : Livret sur le Syndrome d'Angelman de l'AFSA ; témoignage de Lara Hermann)*

## **B) Education et problématiques sociales**

En France, les dispositifs de scolarisation des jeunes en situation de handicap sont en train d'évoluer, allant dans le sens de l'inclusion des personnes en situation de handicap en milieu ordinaire. Néanmoins, pour les Angelman, la scolarisation en milieu ordinaire reste une problématique importante en raison de leurs besoins particuliers en accompagnement.

Pour les jeunes avec SA, l'accès en école maternelle ordinaire est possible, sous réserve que l'enfant bénéficie d'accompagnements particuliers (*tels que la présence d'Auxiliaire de Vie Scolaire individuel*).

Pour ces enfants, en France, l'accès à la scolarité ordinaire au-delà de l'école maternelle est rare. Lara Hermann, présidente de l'AFSA, rapporte que, au sein de l'association, de plus en plus de parents témoignent vouloir inscrire leur enfant en milieu ordinaire, dans le but de favoriser le développement socio-cognitif mais également de lutter contre la stigmatisation du handicap, ressentie à la fois par les jeunes et par leurs familles.

Dans certains pays de l'Union Européenne, l'inclusion en scolarité ordinaire des personnes en situation de handicap est obligatoire de 6 à 16 ans (*en Suède, en Norvège, en Islande, en Italie, en Espagne et au Portugal*), pour tous les types de handicap. Des formations spécifiques permettent aux professionnels de l'éducation de se spécialiser dans la prise-en-charge de ces jeunes, lesquels bénéficient alors de temps d'inclusion en classe ordinaire. En France, depuis la loi du 11 Février 2005 « *pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées* », de plus en plus de personnes en situation en handicap sont admises en scolarité ordinaire et disposent d'aménagements médico-sociaux. De nouveaux profils professionnels, visant à faire le lien entre l'école et les professions médico-sociales, sont en train d'être créés afin de favoriser l'inclusion en scolarité ordinaire.

En France, les Angelman d'âge scolaire sont généralement accueillis dans des structures médico-éducatives. Ces structures permettent de réunir les prises-en-charges médicales et thérapeutiques (*kinésithérapique, orthophonique, ergothérapique, neuropsychologique, etc*) aux pratiques éducatives. L'accueil dans ces structures dépend du niveau d'autonomie du jeune et de la place disponible, qui est souvent limitée. En pratique, il peut arriver que les établissements ne soient pas adaptés aux Angelman qui ont besoin d'une attention continue. De plus, les pratiques éducatives peuvent être limitées en raison de la grande variété des profils accueillis au sein de ces structures. Par exemple, les professionnels ne sont pas systématiquement formés aux moyens alternatifs de communication, limitant de ce fait les interactions avec les jeunes non-verbaux comme les Angelman. Il convient néanmoins de souligner que ces limites ne concernent pas toutes les structures et que, à l'échelle mondiale, la France reste un pays où la prise en charge médico-sociale est privilégiée.

Selon la loi du 11 Février 2005, le handicap est défini par « *toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant* ». Cette loi pose le handicap comme la conséquence d'une inadaptation de la société à l'individu, et non pas de l'individu à la société. A l'issue de cette loi, de nombreuses mesures gouvernementales ont été mises en place, favorisant l'accès et la participation des personnes en situation de handicap à la vie sociale. L'accent a également été mis sur la formation des professionnels de l'éducation aux différents aspects du handicap, afin qu'ils puissent adapter leur pratique aux particularités de l'individu et, ainsi, favoriser le bon développement des jeunes (*par exemple en participant à des formations sur les troubles du spectre autistique, sur le Makaton ou la stimulation basale*).

Afin d'illustrer ce propos, nous présenterons succinctement le témoignage de deux professionnels Educateurs Spécialisés travaillant avec des jeunes Angelman.

Pascal et Anaële travaillent dans une structure médico-éducative accueillant des enfants et adolescents au profil cognitif et moteur varié. Plusieurs fois par an, ils bénéficient de formations dans des domaines divers et variés, déterminés en fonction des besoins des jeunes accueillis dans la structure.

Pour ces deux professionnels expérimentés, la présence d'un jeune Angelman est déterminante dans la dynamique de groupe. En effet, en raison de leurs troubles du comportement, de nombreux aspects du quotidien sont déterminés par la disponibilité de ces jeunes. Lorsqu'ils sont peu disponibles, certaines activités ne peuvent pas être proposées au groupe car elles sont source de trop d'excitation. Pour ces éducateurs, la mise en place de repères (*spatiaux, temporels*) et la présence d'un adulte référent est primordiale au bon déroulement des activités éducatives car ils permettent d'offrir aux jeunes un cadre rassurant au sein duquel les mesures éducatives peuvent prendre place. Ce cadre favorise la disponibilité des jeunes porteurs d'Angelman et bénéficie aux autres membres du groupe qui investissent également les supports. Ils appuient néanmoins l'idée que ce cadre n'est qu'un support favorisant la disponibilité psychique et donc l'accès aux apprentissages : il faut « *ritualiser assez pour favoriser la flexibilité et amener l'individu vers des apprentissages nouveaux* ».

Cette pratique éducative n'est pas sans rappeler la méthode TEACCH (*Treatment and Education of Autistic and Related Communications Handicapped Children*), développée pour les enfants souffrant de troubles de la communication tels que les troubles du spectre autistique. La structuration de l'espace et des temps d'activité favorise l'acquisition de nouvelles compétences cognitives et sociales et sert de socle pour les apprentissages.

L'accueil d'Angelman au sein de structures médico-éducatives n'est pas évidente car c'est un syndrome complexe nécessitant de nombreuses prises-en-charge et dont les pratiques éducatives doivent être cohérentes dans les différents contextes. De plus, leur prise-en-charge est au carrefour de différentes techniques éducatives et thérapeutiques, nécessitant l'adaptation continue aux particularités de l'individu afin de favoriser le développement cognitif, le bien-être psychologique, dans un cadre sécurisant et stimulant. C'est pourquoi il reste capital que les professionnels bénéficient de formations régulières afin d'adapter leurs pratiques aux caractéristiques propres des individus qu'ils accueillent.

Bien que les mesures gouvernementales semblent porter de l'intérêt à ces problématiques, les dispositions favorisant l'inclusion sociale et scolaire des personnes en situation de handicap semblent encore fragiles et méritent d'être encouragées. Il est important que les professionnels travaillant avec ces populations puissent bénéficier de formation continue, afin de les sensibiliser aux nombreuses problématiques et méthodes liées au handicap. Les métiers de la santé et du sociale sont sans cesse en évolution car ils reposent d'une part sur des connaissances scientifiques de plus en plus denses et d'autre part sur la façon d'aborder les problématiques du handicap à un niveau sociale.

(*Sources* : [Legifrance.gouv.fr](http://Legifrance.gouv.fr) ; [handicap.gouv.fr](http://handicap.gouv.fr) ; [tousalecole.fr](http://tousalecole.fr) ; [bloghoptoys.fr](http://bloghoptoys.fr))

## **Conclusion :**

Les psychologues spécialisés en neuropsychologie jouent un rôle important au sein de ces problématiques car ils proposent un regard intégratif sur le plan du vécu psychologique, des profils cognitifs et des dynamiques familiales. D'autre part, la façon dont la société considère chacun de ses membres exerce une influence directe sur les moyens déployés au niveau national et, ainsi, sur le vécu et la qualité de vie de tout-un-chacun. La psychologie, et plus particulièrement la neuropsychologie, possède un regard pertinent et prometteur dans l'évolution de ces considérations.

### **III- Bibliographie**

#### **Articles scientifiques :**

- Buiting K., Williams C., Horsthemke B., 2016. Angelman Syndrome: insight into a genetic disorder. *Nature Reviews Neurology*. 12(10):584-93.
- Château Anne. Le syndrome d'Angelman : un regard sur une maladie neurogénétique rare. *L'Harmattan*. Juin 2013.
- Neo WS, Tonnsen BL, 2018. Brief report: challenging behaviors in toddlers and preschoolers with Angelman, Prader-Willi and Williams Syndromes. *Journal of Autism Development Disorder*. PMID: 30542941
- Trickett J., Heald M., Olivier C., 2017. Sleep in children with angelman syndrome: parental concerns and priorities. *Research in developmental disabilities*. 69:105-115.
- Wheeler A.C., Sacco P., Cabo R., 2017. Unmet clinical needs and burden in Angelman Syndrome: a review of the literature. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 12:164.

#### **Livrets :**

- Livret d'accueil du syndrome d'angelman de l'Association Française du Syndrome d'Angelman. Disponible sur : <https://www.livret-angelman-afsa.org/>

#### **Sites web :**

- [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=72](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=72)
- <http://www.tousalecole.fr/content/angelman-syndrome-de>
- <https://www.bloghoptoys.fr/handicap-comment-ca-se-passe-chez-nos-voisins-europeens>
- <https://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000000809647&categorieLien=id>
- <https://handicap.gouv.fr/acceder-se-deplacer/article/loi-du-10-fevrier-2005>