

15^{ème}

Rencontres Nationales de l'AFSA

19 & 20 mai 2018

CISL - LYON



Journées d'informations sur le syndrome d'Angelman



Les thèmes des conférences & ateliers...

« Frères et sœurs de personnes handicapées : une expérience singulière »

Par Clémence Dayan – conférence plénière - samedi 19 mai à 9h30

Le handicap d'un enfant vient bouleverser le tissage du lien fraternel et la vie des frères et sœurs ; l'objet de la conférence est de mieux comprendre les enjeux de ces relations fraternelles si singulières. Il s'agira également de discuter la manière dont parents et professionnels peuvent prendre soin des frères et sœurs, afin de favoriser la fonction de ressource du lien fraternel, aussi bien pour l'enfant handicapé que pour ses frères et sœurs.

« Behaviour, sleep and communication in Angelman syndrome » / « Comportements, sommeil et communication des personnes porteuses du syndrome d'Angelman. »

Par Chris Oliver & Effie Pearson – conférence plénière - samedi 19 mai à 11h15

Cette présentation se focalisera sur 3 sujets qui peuvent être considérés comme critiques pour le bien-être des personnes porteuses du SA. Les troubles du comportement, comme l'agressivité ou l'automutilation, seront décrits et nous aborderons les approches d'évaluation et d'intervention pour y palier. La nature et les causes probables des troubles du sommeil seront abordées sur la base de récentes recherches réalisées au Royaume-Uni.

Enfin, nous présenterons les résultats récents de recherche sur la communication, menées au Royaume-Uni.

« La vision pour quoi faire chez les enfants porteurs du syndrome d'Angelman ? »

Par Marie-Laure Laborie – atelier - samedi 19 mai à 14h00

Voir c'est pouvoir accéder et connaître le monde qui nous entoure.

Pour le nouveau-né et le très jeune enfant, la vision est un des cinq sens qui permet d'établir un contact et de découvrir le monde environnant.

Il est important de connaître comment s'établit sa vision et le niveau de DEVELOPPEMENT DE SA PERCEPTION VISUELLE.

L'orthoptiste neurovisuelle cherchera à comprendre et à développer les potentiels visuels

« Les solutions de répit pour les proches aidants »

Par Franck Guichet – atelier - samedi 19 mai à 14h00

Les familles d'enfants en situation de handicap sont des proches aidants, mais elles ne le savent pas toujours. Pourtant, l'accompagnement au long cours dans la réalisation des actes de la vie quotidienne ou bien dans les démarches administratives, peut se révéler épuisant

surtout si les aidants n'ont plus assez de temps libre. De multiples solutions de répit sont en train d'émerger et de se structurer sur les territoires : quelles sont-elles ? comment y avoir accès ? et qu'est-ce que ça change ?

« Autour de l'oralité »

Par Dominique Crunelle – atelier - samedi 19 mai à 14h00

Les troubles d'oralité sont précoces et fréquents chez la personne atteinte d'un syndrome d'Angelman.

Ils touchent plusieurs fonctions fondamentales : la déglutition salivaire, l'alimentation, les productions orales, mais ont aussi de multiples conséquences sur la respiration, la mimique... Nous essaierons de voir les aides qui peuvent être apportées, toujours établies dans un partenariat étroit entre parents et professionnels.

Présentation des Equipes Relais Handicaps Rares

Par Bérengère Dutilleul – atelier - samedi 19 mai à 15h15

- Les handicaps rares : définition et problématiques spécifiques
- La coordination de parcours : des réponses ajustées aux besoins des personnes accompagnées (illustration avec une situation)
- La famille : un acteur phare du dispositif.

« Je veux dire quelque chose ! - Communication Alternative et Syndrome d'Angelman : pourquoi ? quand ? comment ? »

Par Mathilde Suc-Mella – atelier - samedi 19 mai à 15h15

Une des caractéristiques majeures du syndrome d'Angelman est l'absence de langage oral et les difficultés de communication qui en découlent. Aujourd'hui, les parents entendent parler de « Communication Alternative », pictogrammes, signes et autres techniques. Mais concrètement, il est parfois difficile de s'y retrouver : Que peut-on attendre de la CAA ? Quand commencer ? Quels outils employer ? et surtout, quel rôle le parent (et le professionnel) peuvent-ils jouer dans le développement du langage de leur enfant ?

Santé bucco-dentaire & handicap

Atelier - samedi 19 mai à 15h15

- « Importance de l'hygiène orale et de la prévention »

Par le Docteur Jean-Marc Amichia

« Les personnes atteintes du syndrome d'Angelman (SA) présentent souvent un mauvais état de santé orale. L'absence de coopération est l'une des raisons qui limite la mise en place d'une hygiène bucco-dentaire satisfaisante et la réalisation des soins dentaires, surtout lorsque le risque de développer rapidement des caries et/ou une maladie parodontale (maladie des tissus de soutien des dents) est élevé. Douleur, infection, perte précoce des dents, trouble du comportement... figurent parmi les complications observées. Il convient, pour assurer une

meilleure qualité de vie de la personne SA, de mettre en place une « hyperprévention » précoce par l'usage de techniques d'hygiène bucco-dentaire adaptées en développant un apprentissage et un accompagnement spécifique construit avec l'entourage familial et professionnel ».

- Soins bucco-dentaires spécifiques : présentation du Réseau Santé Bucco-Dentaire et Handicap Rhône-Alpes.

Par Rodolphe Viault

Le Réseau Santé Bucco-Dentaire et Handicap Rhône-Alpes favorise la coordination de l'accès aux soins bucco-dentaires des personnes en situation de handicap et/ou âgées dépendantes, présentant des troubles du comportement tels que leur prise en charge s'avère impossible en cabinet de ville. Ce réseau de santé est destiné à coordonner le dépistage, la prise en charge précoce, le traitement et la prévention des pathologies bucco-dentaires sur le territoire de la région Rhône-Alpes. La coopération entre les chirurgiens-dentistes libéraux, les établissements de santé et les établissements médico-sociaux permet de proposer des prises en charge dans le cadre des Centres de Santé Orale dédiés. Depuis 11 ans, le Réseau SBDH-RA dispose d'une Unité Mobile aménagée permettant la réalisation des soins dans les établissements médico-sociaux conventionnés.

UBE3A/E6AP: Que pouvons-nous apprendre de la biochimie autour de ses fonctions et modes de régulation?

Par Martin Scheffner – conférence plénière - dimanche 20 mai à 9h00

L'E3 ubiquitine ligase E6AP, encodé par le gène UBE3A, est un excellent exemple de la notion que la dérégulation de la modification des protéines par l'ubiquitine ("ubiquitination") joue un rôle important dans le développement de situations cliniques: le détournement d'E6AP/UBE3A par l'oncoprotéine E6 de certains papillomavirus humains (HPV) contribue au développement du cancer du col utérin, tandis que la perte d'expression ou de fonction d'E6AP/UBE3A est la cause du syndrome d'Angelman et la surexpression d'E6AP/UBE3A est impliquée dans le syndrome Dup15q. Ces observations indiquent que l'activité d'E6AP/UBE3A doit être contrôlée très étroitement et que le spectre du substrat d'E6AP/UBE3A peut différer entre différents tissus. Dans cette présentation, une introduction générale à la complexité de l'élucidation des fonctions d'E6AP/UBE3A sera fournie. De plus, on discutera brièvement des données/méthodes permettant d'obtenir des informations sur le spectre du substrat d'E6AP/UBE3A et du mécanisme par lequel l'activité d'E6AP/UBE3A est contrôlée.

Martin Scheffner a reçu sa préparation de base de recherche en Génétique moléculaire à l'Université de Constance, Allemagne (Ph.D. en 1989). Avec Jon Huibregtse il a découvert E6AP, au moment de leur post-doctorat (1990-1993) dans le groupe du Dr. Peter M. Howley (à l'époque au NIH/NCI, Etats Unis). De 1993 à 1999, M.S. a été chercheur principal au Centre de Recherche Allemand sur le Cancer (DKFZ) à Heidelberg. En même temps, son groupe a démontré qu'E6AP présente l'activité d'un ubiquitin ligase. De 1999 à 2003, M.S. a été Professeur Associé en Biochimie à la Faculté de Médecine de l'Université de Cologne, Allemagne. Depuis Janvier 2004, il est Professeur de Biochimie au Département de Biologie à

l'Université de Constance. Ses recherches se concentrent sur le mécanisme de conjugaison de l'ubiquitine et sur le rôle de celui-ci dans certaines pathologies humaines.

Point avancement sur le projet de Perrine Charles concernant la Levodopa

Par Sylviane Peudenier – conférence plénière - dimanche 20 mai à 11h00

Particularités neuro-développementales du syndrome d'Angelman à la lumière des découvertes scientifiques récentes.

Par Delphine Gaudin – conférence plénière - dimanche 20 mai à 11h30

Focus sur les principales particularités neuro-développementales du syndrome d'Angelman et leur compréhension neurofonctionnelle. Présentation de son travail de thèse de pédiatrie dédié à mieux comprendre les défis développementaux d'enfants atteints du syndrome d'Angelman et s'intéressant aux découvertes récentes en médecine, en neurosciences, en génétique et en biologie moléculaire.

Rationalité et valeur communicative du sourire et du rire dans le syndrome d'Angelman

Par Fabien Mathy – conférence plénière - dimanche 20 mai à 12h15

De nombreuses descriptions scientifiques ou vulgarisées du syndrome d'Angelman suggèrent que les rires sont non seulement excessifs, mais aussi immotivés (sans raison précise). Néanmoins, l'observation de nombreux parents est que cette expression joyeuse est à la fois rationnelle et communicative. Nous présentons les résultats d'une étude expérimentale comparant des enfants atteints du syndrome d'Angelman à un groupe témoin qui visait à tester l'hypothèse que les réactions joyeuses des enfants Angelman, bien que plus exubérantes, sont rationnelles et adaptées à des contextes appropriés.