


SYNDROME D'ANGELMAN

La prise en charge s'améliore, la vie aussi



En séance d'orthophonie, Alex, 13 ans, utilise une méthode alternative de communication basée sur des signes et des images. Une autre manière de s'exprimer quand les mots ne viennent pas à cause des troubles bucco-faciaux liés au syndrome d'Angelman.

Le syndrome d'Angelman entraîne un sévère déficit intellectuel et moteur. Mais grâce à un accompagnement multidisciplinaire plus précoce, les personnes atteintes parviennent à communiquer et présentent moins de troubles du comportement et de complications physiques. Elles sont dès lors mieux intégrées, au sein de leur famille comme dans la société.

Alex, 13 ans, intrigué par la présence d'une journaliste et d'un photographe à sa séance d'orthophonie, peine à se concentrer. L'exercice consiste à aligner de petites cartes plastifiées pour formuler des demandes. Lara, sa mère, et Axelle, son orthophoniste le poussent à choisir 

les photos et dessins les plus appropriés, l'encouragent d'un « *Vas-y Alex, c'est bien !* », applaudissent, sourient pour aider l'adolescent atteint du syndrome d'Angelman. Ce trouble du développement d'origine génétique, diagnostiqué lorsqu'il avait 3 ans et demi, se caractérise par un déficit intellectuel sévère, une absence ou quasi-absence de langage, un manque d'équilibre et de coordination, une hyperactivité et des traits comportementaux particuliers comme des rires et sourires faciles.

PARLER AVEC DES SIGNES ET DES IMAGES

Depuis sa première description, en 1965, et la découverte de la principale anomalie génétique responsable en 1987, le syndrome d'Angelman est mieux connu et le suivi des personnes atteintes toujours plus adapté. Première grande avancée ? Une aide à la communication sans attendre leurs premiers mots qui, souvent, n'arrivent jamais du fait de troubles bucco-faciaux. Comment ? En mettant en place d'autres moyens de dialogue et d'échange, basés sur l'utilisation de signes et/ou d'images.

Grâce à l'orthophonie, leur compréhension se révèle bien meilleure que leur expression. Surtout, elle leur permet de manifester leurs besoins et leurs désaccords de façon plus explicite. « *Ne pas être compris engendre beaucoup de frustration. L'enfant peut abandonner pour être "gentil" ou se révolter en jetant ce qui l'agace* », insiste Catherine Kerbrat, déléguée

Une maladie rare mieux détectée

Le syndrome d'Angelman concernerait environ une naissance sur dix mille. C'est donc une maladie rare. Les progrès de la génétique et le travail des associations ont aidé les médecins à la reconnaître plus rapidement pour proposer une meilleure prise en charge. Denise Laporte, présidente de l'Afsa, revient sur ses premiers signes : « *Ils apparaissent entre 6 et 12 mois, l'enfant étant particulièrement lent à acquérir la station assise et la marche. Parfois, c'est une épilepsie qui attire l'attention. Le diagnostic est généralement évoqué vers 2 ou 3 ans, confirmé par les tests génétiques. Plusieurs anomalies, affectant le chromosome 15, peuvent être responsables. Chacune comporte ses spécificités mais la plus fréquente, qui regroupe plus de deux tiers des cas, donne aussi un teint pâle et des cheveux clairs.* »

régionale à l'Association française du syndrome d'Angelman (Afsa) qui accompagne Alex et sa famille.

Il existe plusieurs méthodes de communication alternative dont certaines toujours en développement. Alex, lui, a l'habitude d'utiliser des signes Makaton⁽¹⁾. « *Mais il manque de précision et tout le monde ne comprend pas cette langue* », constate sa maman. D'où l'idée de lui apprendre à utiliser la méthode Pecs, basée sur un système de communication par échange d'images. « *Ces outils montrent qu'il a de la mémoire et envie de transmettre. C'est une grande satisfaction.* » Il peut être difficile de communiquer sur des événements non présents ou des sentiments mais ces échanges permettent des relations familiales plus apaisées.

Les troubles bucco-faciaux posent d'autres difficultés. Parfois, les enfants manquent de sensibilité et ne savent pas coordonner leurs muscles pour s'alimenter. Ils n'ont pas non plus le réflexe de fermer la bouche ou d'avaler leur salive. « *Baver peut provoquer la répulsion alors que les personnes atteintes aiment aller vers les autres* », relève Catherine Kerbrat. La rééducation ortho-

phonique commence à être mise en place dès la détection de ces problèmes chez le bébé pour qu'il acquière des automatismes.

GAGNER EN MOTRICITÉ ET EN COMPLICITÉ

Alex a également bénéficié très tôt de l'intervention d'un psychomotricien pour l'aider à mieux appréhender son corps et ses limites. Il prend de l'assurance. Désormais, il accepte mieux certaines situations auparavant très perturbantes, comme celle d'enfiler un pull : « *Il ne supportait pas de sentir le col passer autour de sa tête. Aujourd'hui, il l'enfile seul et n'hésite pas à tirer dessus s'il est un peu serré.* » Récemment, l'observation d'enfants Angelman a montré qu'ils présentent des troubles sensoriels, notamment une hyper et/ou hyposensibilité sur certaines zones du corps.

Du fait du manque de tonicité et des troubles moteurs, les personnes atteintes du syndrome d'Angelman nécessitent aussi des séances de kinésithérapie. Autrefois, les exercices avaient prioritairement pour but de les faire marcher. Depuis quelques années, proposés de plus en plus tôt, ils visent à développer la motricité et à favoriser les gestes et postures qui préviendront les

(1) Méthode d'aide à la communication comportant plusieurs volets (parole, signes, images).

(2) Service de pédiatrie et génétique médicale - CHRU de Brest - Hôpital Morvan 2, avenue Foch 29609 Brest Tél. : 02 98 22 36 57 /33 89 www.chu-brest.fr



Sur les conseils de sa neuropédiatre, Alex a entamé, il y a cinq ans, des séances d'ergothérapie. Avec des résultats très positifs : une meilleure préhension et des gestes plus précis.

déformations articulaires. En effet, plus de la moitié des adultes présentent une scoliose pouvant nécessiter un fauteuil.

Alex a appris à marcher seul. Il n'a commencé la kinésithérapie que vers 8 ans. Son dos est droit mais il fait beaucoup d'étirements pour que ses genoux, constamment fléchis, ne s'ankylosent pas.

Sur les conseils de sa neuropédiatre, il a entamé, au même âge, des séances d'ergothérapie. « Les résultats sont très positifs, en particulier au niveau de la préhension avec des gestes plus précis que ce soit pour manger, s'habiller ou jouer », précise Lara, sa maman. Elle l'encourage à réaliser des exercices, comme trier les chaussettes ou mettre le couvert : « Alex retire une grande satisfaction à agir seul. C'est important pour sa dignité et aussi pour notre complicité. »

BÉNÉFICIER DE MEILLEURS MÉDICAMENTS

Au niveau médical, le symptôme le plus invalidant, présent chez 80 % des personnes atteintes du syndrome d'Angelman, est sans aucun doute l'épilepsie.

Fréquemment, elle se présente sous forme de myoclonies corticales : des tremblements ou secousses des membres, parfois plusieurs fois par heure. Elle peut aussi entraîner des absences ou des crises convulsives généralisées. « En traitement d'urgence, il existe depuis deux ou trois ans un médicament aussi efficace que le valium intrarectal mais administrable par la bouche, ce qui est plus facile pour les familles et plus confortable pour les personnes », précise le Dr Sylviane Peudénier-Robert⁽²⁾, neuropédiatre et présidente du conseil médical et scientifique de l'Afsa.

Souvent, les personnes atteintes souffrent de difficultés d'endormissement et de réveils nocturnes. Lorsque les rituels de coucher ne suffisent pas, la mélatonine à libération prolongée peut être conseillée. Le Dr Peudénier-Robert note qu'une ordonnance du *Journal officiel* du 6 mars 2011 cite le syndrome d'Angelman comme une indication pour la prescrire chez l'enfant de plus de 6 ans. « Alex avait de gros coups de fatigue en journée qui retentissaient sur toute la famille. Nous étions moins patients, ce

traitement nous a soulagés », se souvient sa maman.

Quant aux troubles du comportement, la neuropédiatre souligne : « Ils s'atténuent beaucoup en donnant des outils de communication, en mettant en place un rythme de vie régulier et en résolvant les problèmes de sommeil et d'éventuelles douleurs (reflux gastro-œsophagiens, constipation...). » Lorsque les neuroleptiques s'avèrent indispensables, les médecins prescrivent des molécules de nouvelle génération avec moins d'effets secondaires. Ce suivi, précoce et multidisciplinaire, limite les sur-handicaps et favorise l'épanouissement des personnes atteintes. Comme celui d'Alex. ●

■ Texte Audrey Plessis / Photos Jérôme Deya

L'Afsa aide les familles

Créée en 1992 sur l'initiative de parents et de médecins spécialistes, l'Association française du syndrome d'Angelman (Afsa) veille plus particulièrement à améliorer la prise en charge précoce des enfants atteints et le suivi des adultes, souvent délaissés. Elle propose des formations thématiques aux familles et professionnels de santé et publie sur son site de nombreux articles, fiches pratiques et guides abordant tous les aspects de la maladie (communication alternative, kinésithérapie, éducation, idées de jeux, matériel adapté...). En 2013, l'Afsa s'est dotée, en plus de son conseil scientifique, d'un conseil paramédical et éducatif chargé d'élaborer des recommandations. Chaque année, elle co-organise un colloque scientifique international sur la maladie, suivi d'exposés vulgarisés. Le prochain rendez-vous aura lieu à Paris, les 17, 18 et 19 octobre 2014.

Association française du syndrome d'Angelman

81, rue de Réaumur - 75002 Paris

<http://www.angelman-afsa.org> - Tél. : 01 77 62 33 39

info@angelman-afsa.org