
LA SCOLIOSE DANS
LE SYNDROME D'ANGELMAN
DIAGNOSTIC, TRAITEMENT ET SUIVI
GUIDE PRATIQUE

Ecrit par:

Dr Anita Nogarol (Médecine de rééducation fonctionnelle);

Michela Santin (Kinésithérapeute);

Dr Giovanna Randazzo (Médecin en formation);

Dr Paolo Bonanni (Neuropsychiatre pour enfants)

Qu'est-ce que la scoliose ?

La scoliose est une déformation permanente de la colonne vertébrale avec une déviation dans le plan frontal et sagittal et une rotation des vertèbres.

La scoliose doit être évaluée et suivie régulièrement et à tout âge et en particulier à la puberté.

Que sait-on de la scoliose dans le syndrome d'Angelman?

Dans la littérature scientifique, il est écrit que chez les enfants atteints du SA la fréquence de la scoliose est d'environ 10% ; ce pourcentage augmente avec l'âge, de sorte que parmi les adolescents et les adultes atteints du SA il est compris entre 30% et 70%.

Jusqu'à il y a quelques années, la scoliose n'était pas décrite parmi les caractéristiques cliniques propres au SA.

En fait, ce n'est qu'en 2005, avec la révision des critères cliniques de diagnostic du SA, que la scoliose a été rajoutée aux caractéristiques cliniques associées au SA, dans le groupe des symptômes présents chez 20% à 80% de la population Angelman.

Notre étude

Entre 2006 et 2011, nous avons réalisé dans notre institut (Istituto di Ricovero e Cura a carattere Scientifico « Eugenio Medea », Polo di Conegliano, Pieve di Soligno, Italie ; note du traducteur) une étude clinique et radiologique sur la scoliose chez 65 patients avec SA.

L'échantillon se composait de 32 hommes et 33 femmes âgés de 18 mois à 33 ans.

Du point de vue génétique, 72% avec une délétion de la région 15q11 - 13, 15% avec une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15, 8% avec une mutation du gène UBE3A et 5% avec un défaut du centre de l'empreinte.

Protocole pour l'évaluation des patients inclus dans l'étude

Evaluation physique Clinique :

Recherche de Signes cliniques: asymétrie du bassin et des épaules

Test de flexion (évaluation de la colonne vertébrale en flexion antérieure) pour détecter une éventuelle rotation des vertèbres, la mesurer et mettre en évidence des éventuelles gibbosités.

Evaluation des facteurs aggravants de la scoliose: plagiocéphalie (dysmorphie crânienne), troubles de la vue, tremblements et / ou myoclonies, spasticité / paratonie des membres inférieurs.

Évaluation orthopédique globale :

Mesure de Fonction Motrice brute (GMFM),

Mesure d'indépendance fonctionnelle (WeeFIM ou MIF)

Examen des articulations du pied (tibia-tarse) et des genoux

Examen du tonus selon Ashworth

Examen du Clonus

Evaluation Radiologique

Radio du rachis en position verticale face et profil, chez les patients pour lesquels on a trouvé une asymétrie du bassin et des épaules et une gibbosité supérieure à 0,7 cm

Mesure de l'angle de Cobb pour l'évaluation des degrés de scoliose

Résultats:

Dans le groupe de patients étudié, la scoliose est présente dans 69% des cas. Parmi eux, 78% ont une scoliose légère, 18% une scoliose moyenne et 4% une scoliose sévère.

Aucun enfant de moins de 3 ans n'a de scoliose, même si dans cette tranche d'âge il a été décelé une attitude scoliotique.

Chez les enfants âgés de 3 à 10 ans il a été remarqué une attitude scoliotique dans 46% des cas. Une scoliose a été diagnostiquée chez 39% des patients, dont 91% avaient une scoliose légère et 9% moyenne.

Chez 100% de nos patients de plus de 10 ans (adolescents et adultes) une scoliose a été observée.

Dans le groupe des patients entre 10 et 18 ans, 85% ont une scoliose légère et 15% une moyenne.

Chez les adultes a été signalée une scoliose légère dans 57% des patients, moyenne dans 29%, sévère dans 14%.

Première constatation :

La fréquence et la sévérité de la scoliose ne semblent pas liées au mécanisme génétique qui a causé le SA; en effet, une scoliose a été constatée chez des patients porteurs de délétion, de disomie uniparentale, de mutation du gène UBE3A, ou de défauts d'empreinte. On peut donc dire que la scoliose est une caractéristique jusqu'ici sous-estimée du SA et qu'il est indispensable qu'un suivi orthopédique, radiologique et kiné soit proposé à tous les âges.

La Scoliose dans le syndrome d'Angelman:

COMMENT LA RECONNAÎTRE?

COMMENT LA SUIVRE DANS LE TEMPS?

EST-IL POSSIBLE D'EN RALENTIR L'EVOLUTION ?

SUIVI KINE , SUIVI MEDICAL ET REEDUCATION

Voici notre proposition de suivi clinique, radiologique et kiné pour un traitement contre la scoliose dans le syndrome d'Angelman dans les tranches d'âge suivantes :

- 0 - 3 ans
- 3 - 10 ans
- 10 - 18 ans
- Adultes

Il est important que toutes les propositions opérationnelles et les indications fournies soient mises en place aussi bien dans le milieu familial et celui éducatif que dans les loisirs et qu'elles soient partagées et prises en compte par toutes les personnes qui accompagnent la personne atteinte du SA, quel que soit son âge et son mode de vie.

Il est également important de souligner la nécessité que les propositions opérationnelles soient adaptées à chaque patient en fonction des caractéristiques de son développement moteur et cognitif.

Les enfants de moins de 3 ans

Si l'on considère la détection d'une scoliose chez tous les enfants de plus de 10 ans, nous pensons que l'état pré-scoliotique trouvé dans un âge précoce va se transformer au fil des ans en scoliose. Un diagnostic précoce, des évaluations régulières et des indications de rééducation ciblées sont essentiels pour prévenir la progression de la scoliose modérée et sévère.

Suivi chez le médecin de rééducation fonctionnelle tous les six mois.

Objectif: détection précoce des signes cliniques d'attitude scoliotique

Radio du bassin pour l'évaluation des hanches, en position antéro-postérieure (face et profil), en statique et debout pour ceux qui ont acquis cette position (autonome ou avec aide).

Evaluation Kiné tous les six mois.

Objectif: fournir des indications ciblées sur l'utilisation de postures symétriques et les déplacements en position symétrique en fonction du développement moteur atteint.

Propositions opérationnelles:

- Favoriser le maintien des longueurs musculaires des membres inférieurs par l'intermédiaire du maintien prolongé de la station assise en long-sitting (position assise avec les genoux en extension avec le dos contre le mur) à proposer au cours des activités ludiques.
- Faciliter les réactions d'appui et d'équilibre en position assise (par exemple: déséquilibrer l'enfant latéralement et postérieurement, ou assis sur un ballon).
- Proposer des aides adéquates pour le maintien d'une position assise correcte si nécessaire (matériel orthopédique, moulages, poussettes adaptées.....).
- Fournir des conseils sur la façon de renforcer davantage les muscles du tronc (exercices pour atteindre des jouets depuis des positions variées).

Les enfants de 3 à 10 ans

Dans ce groupe d'âge 46% des enfants ont une attitude scoliotique, 39% ont une scoliose avérée, dans 91% des cas légère, dans 9% des cas moyenne.

Suivi chez le médecin de rééducation fonctionnelle tous les six mois.

Objectif: Surveiller l'évolution clinique et fonctionnelle de la scoliose, de la colonne vertébrale. Faire un contrôle radiographique du rachis et prescrire des orthèses pour le tronc (corset) lorsque cela est nécessaire.

Radio dorsale du rachis en position debout, antéro-postérieure et latérale (face et profil).

Evaluation Kiné semestrielle / annuelle.

Objectif: Il n'existe aucun traitement spécifique pour guérir la scoliose, il faut mener des actions ciblées sur les postures correctes à faire de manière compatible avec la coopération de l'enfant.

Propositions opérationnelles:

- Utilisation des postures qui favorisent l'extensibilité des muscles postérieurs des membres inférieurs (position assise jambes allongées, le dos contre le mur).
- Donner des indications sur des exercices simples et sous forme de jeux qui favorisent le redressement du tronc en position assise et debout, la symétrie du bassin et l'équilibre en position debout (par exemple maintien de la position assise, à genoux ou debout, pour attraper des jeux / objets placés en hauteur, des bulles de savon ; maintien de l'équilibre en position assise sur le ballon pour atteindre des objets placés dans différentes directions autour de l'enfant).

Entre 10 et 18 ans:

En raison de la détection de la scoliose chez 100% des patients avec SA après 10 ans, et du fait que c'est dans cette tranche d'âge que se situe le « déclic » de l'accroissement staturo-pondéral et la puberté, un strict contrôle orthopédique, radiologique et kiné est primordial.

Suivi orthopédique tous les six mois.

Objectif: Surveiller l'évolution sur le plan clinique et fonctionnel de la scoliose, contrôler l'adaptation du corset si nécessaire et éventuellement prescription d'une radio de contrôle du rachis.

Evaluation Kiné:

- annuelle si scoliose faible
- tous les trois mois pour scoliose avec corset pour lequel il devra être prévu un temps d'adaptation.

Objectif: suivi des asymétries posturales et prévention des mauvaises attitudes qui peuvent devenir figées au fil du temps. Pour les scolioses moyennes et graves, adaptation du corset en fonction de la croissance staturo-pondérale.

Propositions opérationnelles:

- Utiliser une posture correctrice pour la colonne vertébrale: la position couchée sur le côté ou la position assise sur le côté (par exemple : maintenir la position assise sur un ballon).
- Utilisation des postures qui favorisent l'extensibilité des muscles postérieurs des membres inférieurs (longsitting en position assise avec le dos contre le mur).
- Proposer des exercices simples et des jeux qui favorisent le redressement du tronc en position assise et debout (par exemple : dribbler avec le ballon, faire attraper des jeux / objets placés en hauteur, bulles de savon), la symétrie du bassin et l'équilibre en position debout (par exemple des parcours impliquant d'enjamber des obstacles, des changements de direction ..).

Chez les adultes

Chez les adultes atteints du SA, on observe une tendance à la sédentarité qui favorise l'accroissement et le maintien de postures figées asymétriques qui peuvent aggraver la scoliose.

Suivi de médecine fonctionnelle annuel

Objectif: Surveiller l'évolution clinique et fonctionnelle de la scoliose et évaluer les possibles complications.

Contrôle radiologique de la colonne vertébrale en position debout, antéro-postérieure et latérale (face et profil)

L'évaluation des fonctions respiratoires pour les scolioses moyennes et sévères.

Objectif: La détection précoce des signes et symptômes d'insuffisance respiratoire.

Examen cardiologique dans de cas de scoliose sévère.

Objectif: La détection précoce des signes et symptômes de troubles cardio-pulmonaires.

Evaluation Kiné annuelle ou tous les 2 ans.

Objectif: continuer à surveiller au fil du temps les habiletés motrices, éviter la sédentarité et la consolidation des positions figées.

Propositions opérationnelles:

- Utiliser des postures correctives pour la colonne vertébrale: la position couchée sur le côté ou la position assise sur le côté (par exemple concavité gauche - assis sur le côté gauche).
- Utilisation de postures qui favorisent l'extensibilité des muscles postérieurs des membres Inférieurs (position assise « long sitting » jambes allongées et dos contre le mur).
- Proposer des exercices simples qui favorisent le redressement du tronc en position assise et debout (par exemple lancer et attraper un ballon, attraper des objets placés en hauteur, utiliser un espalier pour étirer les membres supérieurs.....), la symétrie du bassin et l'équilibre en station debout (par exemple parcours d'obstacles, changements de direction ..).
- Promouvoir la mobilité globale : si possible préconiser l'utilisation du vélo / tricycle adapté et possibilité de faire des activités aquatiques.

ENFIN MAIS PAS MOINS IMPORTANTET A TOUT ÂGE

Contrôle de la vue

Objectif:

- Correction des fréquentes postures asymétriques de la tête et du tronc qui peuvent avoir une influence négative sur l'évolution de la scoliose via :
 - la détection précoce des problèmes de vue et correction avec lunettes
 - le traitement du strabisme avec occlusion ou chirurgie

Suivi neurologique et EEG de contrôle

Objectif:

- Suivi des myoclonies (tremblements) corticales. Les myoclonies et les états de myoclonies corticales peuvent provoquer la régression de la motricité, en particulier en augmentant de façon considérable l'instabilité posturale, en amenant la personne à se déplacer moins et surtout à préférer se déplacer au sol plutôt que de marcher.

Promouvoir une approche globale de la motricité avec pratique d'une activité sportive qui prenne en compte les aptitudes de l'enfant / du jeune, comme la marche, le vélo / tricycle adapté, les activités aquatiques (aquagym et natation).

GLOSSAIRE

Attitude scoliotique : distincte de la scoliose, on prend en compte la présence de signes cliniques tels que l'asymétrie du bassin et des épaules sans trace évidente de gibbosité. Elle constitue une prédisposition à la scoliose.

Scoliose légère: asymétrie des épaules et du bassin + gibbosité > 0,5 - 0,7 cm + angle de Cobb entre 10 ° et 20 °.

Scoliose moyenne: asymétrie du bassin et des épaules + gibbosité > 0,5- 0,7 cm + angle de Cobb entre 20 ° et 40 °.

Scoliose sévère: asymétrie du bassin et des épaules + gibbosité > 0,5 -0,7 cm + angle de Cobb supérieure à 40 °.

Paratonie : Trouble du tonus musculaire consistant surtout en une difficulté du relâchement musculaire volontaire

Spasticité : variété particulière d'hypertonie musculaire. En pratique, cette hypertonie se manifeste par une augmentation de la résistance du muscle à l'étirement.

Gibbosité clinique : gibbosité formée par l'exagération de la courbure de l'arc postérieur des côtes induite par la convexité de la scoliose. On la met en évidence lors d'une flexion antérieure du tronc (note du traducteur).

Angle de Cobb : angulation scoliotique, principal critère d'évaluation de la scoliose qui se mesure sur une radiographie du rachis. Angle formé par l'intersection d'une droite marquant le plateau supérieur de la vertèbre limite supérieure, et d'une autre marquant le plateau inférieur de la vertèbre limite inférieure, c'est-à-dire entre les vertèbres les plus déviées (note du traducteur)

RÉFÉRENCES

- Guerrini R, Carrozzo R, Rinaldi R, Bonanni P. Angelman syndrome: Etiology, clinical features, diagnosis and management of symptoms *Pediatr drugs* 2003; 5:647 - 661.
- Dan B. Angelman syndrome. London: Mac Keith Press 2008.
- Bonanni P, Gobbo A, Nappi S, Moret O, Nogarol A, Santin M, Randazzo G, Martinuzzi A. Functioning and disability in patients with Angelman syndrome: utility of the International classification of Functioning. *Disability and Health, children and youth adaptation framework Disability and Rehabilitation* 2009; 31 (S1): S121 S127 [\[2\]](#).

Version finale: 24 Avril, 2012