Traitement des informations sensorielles par les personnes atteintes du syndrome d'Angelman

Nicolay Chertkoff Walz et Grace T. Baranek,

The American Journal of Occupational Therapy, juillet/août 2006, vol.60, N°4

Nicolay Chertkoff Walz, PhD, is Assistant Professor, Cincinnati Children's Hospital Medical Center, Division of Behavioral Medicine and Clinical Psychology, MLC 3015, Department of Pediatrics, University of Cincinnati College of Medicine, 3333 Burnet Avenue, Cincinnati, Ohio 45229-3039.
Grace T. Baranek, PhD, OTR/L, is Associate Professor, Division of Occupational Science CB#7120, Department of Allied Health Sciences, University of North Carolina at Chapel Hill, Chapel Hill, North Carolina 27599-7120.

OBJECTIF : La recherche sur le traitement des informations sensorielles par les personnes atteintes du syndrome d'Angelman est inexistante malgré des preuves anecdotiques et des critères de diagnostic clinique qui peuvent refléter ces traits. Le but de cette étude est de mieux caractériser les types de traitement des informations sensorielles par les personnes atteintes du syndrome d'Angelman

METHODE : Les parents de 340 personnes atteintes du syndrome d'Angelman, âgées de 3 à 22 ans, ont rempli un questionnaire de mesure standardisé du traitement sensoriel, le Questionnaire d'Expériences Sensorielles (SEQ).

RESULTATS : Les résultats ont confirmé un grand degré et une grande variété d'anomalies de traitement des informations sensorielles chez les personnes ayant le syndrome d'Angelman. Les troubles étaient plus importants dans les domaines de la sous-réponse à une stimulation tactile ou vestibulaire, en cohérence avec les rapports faisant état de comportements de recherche sensorielle dans cette population. Les déficits dans le traitement des informations sensorielles n'étaient corrélés ni au sexe, ni à l'existence d'une épilepsie, ni au sous-type génétique. Cependant quelques comportements étaient liés à l'âge.

CONCLUSION : Cette étude fournit la première description systématique d'anomalies de traitement des informations sensorielles sur un grand échantillon de personnes atteintes du syndrome d'Angelman. On propose des idées pour augmenter la performance occupationnelle et la participation sociale de cette population par des interventions de thérapie occupationnelle.

Depuis longtemps, les ergothérapeutes ont fourni des services de qualité à des personnes ayant des syndromes de retard mental au cours de leur vie. Une de ces populations, les personnes atteintes du syndrome d'Angelman, a bénéficié d'ergothérapie à cause de l'impact considérable du désordre sur leur santé et leur bien-être, leur performance occupationnelle, leurs aptitudes à vivre de manière plus autonome et leur participation sociale aux activités familiales et de groupes plus larges.

Le syndrome d'Angelman est un trouble du développement neuro-génétique dont l'incidence est estimée entre 1/10.000 et 1/20.000 naissances. Il est caractérisé par un retard mental sévère, une déficience sévère du langage expressif et une ataxie. Une épilepsie, une microcéphalie, et des particularités morphologiques sont communes (Williams, 2005). Le syndrome d'Angelman résulte le plus souvent d'une délétion de la contribution maternelle à la région 15q11.2-15q13. Plus

spécifiquement, les mécanismes génétiques comprennent la délétion maternelle, la disomie uniparentale paternelle (UPD, deux copies du chromosome du père), des mutations d'empreinte, une mutation du gène UBE3A, et d'autres anomalies chromosomiques de cette région. Il semble y avoir un lien entre les sous-types génétiques et la sévérité des symptômes. Par exemple, des personnes avec UPD ont plus de chances de ne pas avoir de crises d'épilepsie ou de développer un langage expressif limité que des personnes avec une délétion maternelle étendue. On pense que les personnes ayant une anomalie sur UBE3A ou une anomalie d'empreinte ont une sévérité d'état intermédiaire entre celle exprimée par les personnes avec une large délétion et celles avec UPD (Williams, 2005).

Les critères actuels faisant consensus pour un diagnostic clinique du syndrome d'Angelman listent un nombre de traits qui peuvent refléter des déficits du traitement des informations sensorielles. Par exemple un désordre dans les mouvements ou l'équilibre, habituellement sous la forme d'ataxie, est omniprésent dans le syndrome et des mouvements de battements de mains ou des comportements hyper-moteurs ou les deux sont habituellement présents. Un certain nombre d'autres traits associés, présents chez 20% à 80% des porteurs du syndrome d'Angelman, qui peuvent être attribués à des anomalies du traitement sensoriel incluent une mastication excessive ou des comportements de mise en bouche, une sensibilité accrue à la chaleur et une attraction ou une fascination pour l'eau (Williams, 2005). Les déficits de traitement sensoriel sont des facteurs qui, pendant l'enfance, influencent le développement et peuvent être ciblés par des ergothérapeutes quand il y a des effets contraires sur la capacité de l'enfant à s'engager dans des occupations qui ont du sens, ou dans une participation sociale (AOTA, 2002).

La recherche publiée sur le traitement des informations sensorielles chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman est inexistante. Quelques études de cas et des revues de rapports cliniques dans la littérature contiennent des descriptions de l'information sensorielle chez des personnes ayant le syndrome d'Angelman. Récemment Williams (2005) a décrit les personnes atteintes du syndrome d'Angelman comme montrant une « hyperexcitabilité » accompagnée de rires, de comportement d'agrippement, de poussées, ainsi que de stimulations orales excessives (par exemple porter des objets à la bouche). Dans l'échantillon de 72 personnes porteuses du syndrome d'Angelman de Clarke et Marston (2000), 22% étaient décrites comme ayant une fascination pour le plastique, le caoutchouc, etc. et 68% avaient une fascination pour l'eau ou jouaient trop avec l'eau. Dans sa description de 47 personnes ayant le syndrome d'Angelman (depuis des bébés jusque 47 ans), Buntix et collaborateurs (1995) rapportent qu'elles ont un comportement hyperactif/sans repos, mastiquent et sucent des objets à tout âge ; les auteurs mentionnent que l'hyperactivité décroit avec l'âge. Clayton-Smith (1993) a réalisé une évaluation clinique de 82 personnes atteintes du syndrome d'Angelman et a décrit les personnes de cet échantillon comme aimant l'eau, ayant une fascination pour les miroirs, les reflets, le plastique et ayant une préférence pour des jouets qui font du bruit. Elle a aussi décrit leur comportement comme des personnes joviales, avec rire fréquent et sourire. Plusieurs études comportementales décrivent les personnes porteuses du syndrome d'Angelman comme excessivement excitables et très actives (Clarke & Marston, 2000 ; Summers & Feldman, 1999 ; Walz & Benson, 2002 ; Zori et al. 1992).

Le profil de traitement sensoriel d'une personne est supposé refléter le seuil du système nerveux pour un signal sensoriel ainsi que le style comportemental de la personne en réponse à des sensations. Dunn (2001) décrit comment des personnes peuvent avoir des seuils différents pour

remarquer, répondre à, et être irritées par des sensations. Elle montre aussi comment ces différences de seuil en réponse à des sensations peuvent affecter les choix d'activités quotidiennes d'une personne et être reliées avec ses types d'humeur.

Les types de réponses sensorielles ont été décrits de façons variées dans la littérature de l'ergothérapie. Par exemple Baranek, Reinhartsen, & Wannamaker (2001) décrivent le Modèle Dynamique du Traitement Sensoriel, selon lequel la capacité d'une personne à s'engager dans des activités ou des occupations qui ont du sens est partiellement influencée par la largeur de la bande entre deux seuils sensoriels (c'est-à-dire un seuil d'attraction et un seuil d'aversion). Un interval plus grand entre les seuils est associé à de l'adaptabilité, alors que des intervals étroits sont associés à une variabilité limitée et un moindre potentiel pour un investissement occupationnel. Ces seuils peuvent être influencés par une variété de facteurs, y compris une prédisposition génétique de la personne, des capacités internes, des stratégies d'imitation, ou des demandes et des soutiens de l'environnement.

Baranek et al. (2006) ont développé le Questionnaire des Expériences Sensorielles (SEQ), s'appuyant sur ce modèle et ils ont décrit au moins deux types de traitement sensoriel chez des enfants atteints d'autisme ou d'autres troubles du développement : hyper- et hypo- réponse. Une hyper-réponse fait référence à une réponse comportementale exagérée et une hypo-réponse à un manque de réponse, ou à une réponse diminuée, à une stimulation sensorielle. Baranek et al. (2006) montrent aussi comment ces deux types peuvent interagir avec le contexte social d'une situation pour créer des sous-types de réponses. Dans le modèle de Dunn du traitement sensoriel, les types de traitement sensoriel sont conceptualisés selon les deux continuums de seuils neurologiques (c'est-à-dire de bas à haut) et de stratégies d'auto-régulation (c'est-à-dire active ou passive). En parallèle avec les concepts d'hyper et d'hypo-réponses, des seuils bas signifient qu'il faut une faible stimulation sensorielle pour une réponse et des seuils hauts qu'il faut beaucoup de stimulation sensorielle pour déclencher même une réponse comportementale minimale. Ce modèle inclut aussi la conceptualisation de la manière dont les stratégies de réponses (c'est-à-dire active ou passive) peuvent affecter des manifestations extérieures de comportement et résulter en quatre types de base : (a) faible perception, (b) recherche de sensation, (c) sensibilité sensorielle et (d) évitement de la sensation (Dunn, 1997 ; Dunn, Saiter, & Rinner, 2002). Des types de traitements sensoriels apparemment opposés se produisent chez des personnes avec une variété de désordres ; aussi des chercheurs ont imaginé que certaines personnes puissent passer d'états de surexcitation à des états de sous-excitation (Baranek et al., 2001; Miller et al., 2001).

Des recherches sur des populations cliniques de personnes avec d'autres troubles du développement ont montré des anomalies du traitement sensoriel (par exemple Baranek, Foster, & Berkson, 1997; Ermer & Dunn, 1998; Miller et al., 2001; Rogers, Hepburn, & Wehner, 2003). Par exemple l'hyper réponse et l'hypo-réponse ont été mises en évidence chez de jeunes enfants autistes, comparés avec leurs pairs avec un développement typique, et avec des pairs avec un retard de développement, en contrôlant l'âge mental (par exemple Baranek et al., 2006). On a montré que des enfants avec d'autres retards neuro-génétiques, comme le syndrome de l'X fragile, font preuve aussi d'anomalies de traitement sensoriel (par exemple Baranek et al., 2002; Miller et al., 1999). Enfin, des anomalies sensorielles, comme l'hyper-réponse à des stimulations tactiles, ont été montrées à des niveaux élevés chez des personnes avec retard mental idiopathique par rapport aux personnes sans troubles du développement (par exemple Baranek et al., 2006 ; Rogers et al., 2003).

En résumé, les anomalies de traitement des informations sensorielles sont incluses dans les critères cliniques du syndrome d'Angelman, et quelques descriptions de types de traitement sensoriel font partie de revues de cas ; cependant nous sommes conscients qu'il n'y a pas d'études publiées destinées à décrire explicitement les types de traitements sensoriels chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman. On manque de connaissances sur la relation entre les caractéristiques de développement (par exemple âge, sexe, épilepsie) des personnes atteintes du syndrome d'Angelman et leurs types de traitement sensoriel. Ces manques sur le plan de la recherche sont importants car des preuves anecdotiques montrent que les anomalies de traitement sensoriel sont relativement communes chez les personnes ayant le syndrome d'Angelman et peuvent avoir un impact sur leur fonctionnement quotidien, causant un stress considérable pour les familles.

Aussi le but global de cette étude a été de mieux caractériser les types de traitement des informations sensorielles chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman. Le premier but de l'étude était de décrire les types, prévalence, sévérité et nature du traitement des informations sensorielles sur un large échantillon d'individus avec le syndrome d'Angelman en utilisant une mesure standardisée du traitement sensoriel, le SEQ (Baranek, 1999). Le second but de cette étude était d'examiner si les caractéristiques d'âge, de sexe, la présence de crises d'épilepsie, et le sous-type génétique pouvaient prédire des problèmes de traitement sensoriel chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman.

Méthode

Participants et procédure

A l'intérieur d'une étude plus large d'anomalies comportementales et sensorielles sur les personnes atteintes du syndrome d'Angelman, des questionnaires ont été envoyés à 500 familles listées dans l'annuaire des membres de l'Angelman Syndrome Foundation, ayant un enfant d'âge compris entre 3 ans et 22 ans. Une lettre décrivant le projet, un formulaire démographique, une enveloppe timbrée pour la réponse et un cadeau de 3$ en bons d'achat étaient inclus dans l'envoi. Les parents de 340 enfants d'âge compris entre 3 ans et 22 ans ont renvoyé le questionnaire rempli (taux de réponse de 68%)

Le questionnaire de traitement sensoriel (Sensory processing questionnaire SEQ).

Le SEQ ((Baranek,1999 ; Baranek et al., 2006), autrefois connu sous le nom de Sensory Supplement Questionnaire, a été utilisé pour obtenir de l'information sur le traitement sensoriel. Le SEQ est un questionnaire en 21 points à remplir par l'aidant, destiné à examiner les types de traitement sensoriel chez les enfants autistes ou atteints par d'autres troubles du développement. L'échelle est divisée en deux sous-échelles de réactivités : hypo-réponse et hyper-réponse.

Résultats

Une information descriptive sur l'échantillon de 340 personnes atteintes du syndrome d'Angelman est détaillée dans le Tableau 1. La plupart de ces personnes étaient caucasiennes (92%) et vivaient chez leurs parents (93%). La plupart présentaient une épilepsie (85%) et prenaient un ou plusieurs médicaments antiépileptiques (83%). Il y avait 174 filles et 166 garçons dans l'échantillon. Nous avons obtenu la donnée du sous-type génétique de la part des parents. La majorité (60%) des individus avait une délétion de grande taille de la région 15q11.2 – q13.

La distinction selon le genre, l'épilepsie et le sous-type génétique est cohérente avec les estimations de prévalence déjà publiées (Williams et al., 2001). La majorité des individus (57%) manquaient de capacité de langage expressif (par exemple ne parle pas ou n'utilise pas la langue des signes). De plus l'écrasante majorité avait reçu des soins d'ergothérapie, de kinésithérapie, ou les deux, dans le passé (93%) ou continuait à recevoir ces soins (83%).

Tableau 1. Caractéristiques des individus avec le Syndrome d'Angelman (*N* = 340)

Caractéristique	*N*	%
Garçon	166	49
Caucasien	312	92
Vit chez ses parents	314	93
Epilepsie	289	85
Ergothérapie ou kinésithérapie ou les deux		
Dans le passé	317	93
Au présent	283	83
Type de syndrome d'Angelman		
Délétion maternelle de 15q11.2 – q13	203	60
Non diagnostiqué	55	16
Disomie uniparentale paternelle	25	7
Mutation de UBE3A	10	3
Anomalie d'empreinte	8	2
Autre réarrangement structurel	3	1
Ne sait pas ou n'a pas répondu à la question	36	11

Prévalence et nature du traitement des informations sensorielles

Le tableau 2 présente le pourcentage de personnes présentant chacun des 21 troubles « souvent » ou « presque toujours ». En clair, les anomalies de traitement des informations sensorielles existent chez une majorité de cet échantillon (presque 75%). Ces problèmes prédominent dans le cadre d'une hypo-réponse aux sollicitations tactiles et vestibulaires, en cohérence avec les interprétations de « recherche sensorielle ». C'est-à-dire que rechercher et effectuer des mouvements et des touchers intenses sont caractéristiques des personnes atteintes du syndrome d'Angelman. Les 5 traits dominants, ceux concernant 50% à 75% de l'échantillon concernaient les actes tactiles ou proprioceptifs, et 4 fois sur 5, il s'agissait d'hypo-réactivité. Cependant, on trouvait assez couramment certains comportements hyper-réactifs tels qu'une angoisse pendant la toilette, ce qui traduit une diversité des réponses dans le groupe. En revanche, il était rare que certains stimuli soient ignorés. Finalement, la rareté du symptôme aqua phobique conforte les descriptions d'attraction de l'eau dans cette population.

Tableau 2 :
Pourcentage d'individus notés 4 ou 5 dans le questionnaire

Item	n	%
Bat des mains et des bras de manière répétitive [a 5]	251	74
Porte des objets et des jouets à la bouche [a 1]	241	71
Se sent inconfortable pendant la toilette [b 1]	218	64
Réagit lentement à la douleur [a 1]	176	52
Cherche la bagarre [a 5]	174	51
Aime sauter, se balancer, tourner [a 3]	159	47
Regarde fixement les lumières et les objets tournants [a 3]	120	35
Rejette les nouveaux aliments, goûts, textures [b 4]	105	31
Est sensible aux bruits inattendus ou forts [b 2]	83	24
N'aime pas qu'on le touche [b 1]	79	23
Sent les objets et les jouets qu'il manipule [a 4]	71	21
Gêné par trop de lumière [b 3]	59	17
Évite ou rejette les objets sales [b 1]	59	17
Fuit votre regard lors d'activités [b 3]	56	16
Ne réagit pas à son nom [a 2]	50	15
Réagit lentement quand on lui présente un nouvel objet [a 3]	50	15
N'aime pas être chatouillé [b 1]	35	10
N'aime pas qu'on le cajole [b 1]	34	10
Insensible aux bruits forts [a 2]	33	10
Ne remarque pas quand quelqu'un entre [a 3]	22	7
S'adapte mal à la température de l'eau ou n'aime pas l'eau [b 1]	19	6

[a] hypo réactivité, [b] hyper-réactivité

[1] tactile, [2] auditif, [3] visuel

[4] gustatif/olfactif, [5] vestibulaire/proprioceptif

Le tableau 3 présente les données brutes d'hyper- ou hypo-réactions du Questionnaire des Traitement des informations sensorielles (QRS). Le tableau détaille aussi les scores moyens du sous-échantillon 3 à 6 ans pour lequel le QRS dispose de normes pour les enfants dont le développement est typique (Baranek et al, 2006). Les enfants d'âge préscolaire atteints du syndrome d'Angelman présentent de manière significative plus d'anomalies de traitement des informations sensorielles que leurs homologues (échantillon unique $t(1,79) = 12.89$, $p<0.001$). C'est le cas à la fois pour l'hypo-réponse ($t(1,79)= 14.39$, $p<0.001$) et l'hyper-réponse ($t(1,79)=6.24$, $p<0.001$).

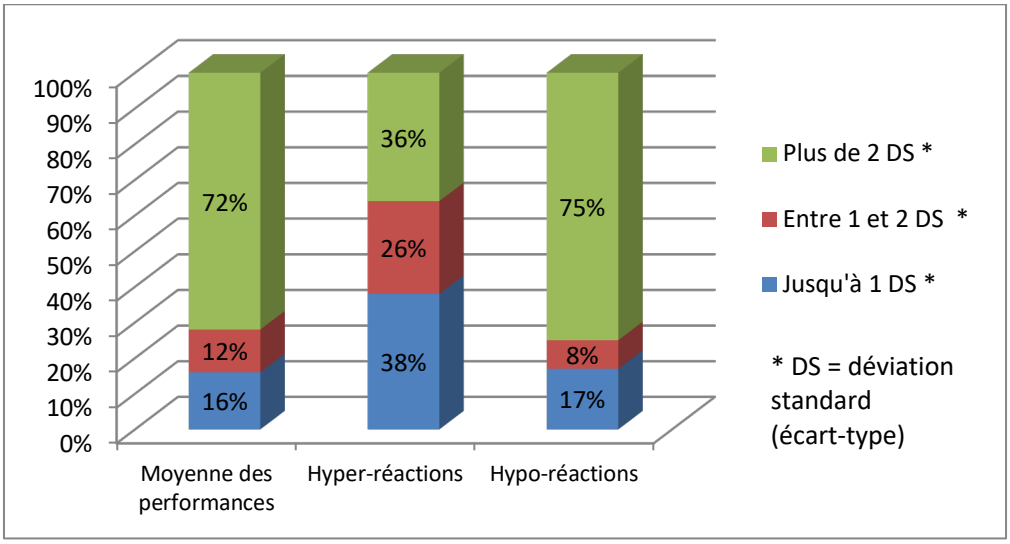
Tableau 3

	Echantillon global (N=340)	Echantillon 3-6 ans (n=80)	Echantillon normé 3-6 ans (n=47)

Données du questionnaire	Moyenne	Ecart type	Moyenne	Ecart type	Moyenne	Ecart type	T
Ensemble	2.49	0.55	2.55	0.60	1.68	0.27	27.33**
Hyper-réactions	2.24	0.65	2.22	0.71	1.69	0.39	15.32**
Hypo-réactions	2.73	0.68	2.86	0.74	1.69	0.32	28.31**

** p<0.001

Figure 1



La figure 1 décrit la proportion des anomalies sensorielles générales, hyper-réponses et hypo-réponses de tous les individus présentant le syndrome d'Angelman en comparaison avec les enfants ordinaires de 3 à 6 ans. Nous avons intégré tout l'échantillon de personnes atteintes du syndrome d'Angelman dans cette analyse parce que la moyenne de l'échantillon complet diffère peu des moyennes pour les personnes atteintes du syndrome âgées de 3 à 6 ans (voir table 3). Cette figure illustre un plus haut niveau d'anomalies des réponses sensorielles chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman que dans la population générale, tout particulièrement pour les hypo-réponses. Bien qu'il existe une grande variabilité dans les réponses sensorielles chez les enfants en général (cf. Ahn et al., 2004 ; Baranek et al., 2006 ; Dunn 2001 ; Johnson-Ecker et Parham 2000), le taux d'anomalies quant au traitement des informations sensorielles chez les individus atteints du syndrome d'Angelman dépasse les normes tant en terme d'hypo-réponses que d'hyper-réponses à un questionnaire standard sur l'activité sensorielle.

Finalement, le tableau 4 détaille les inter-corrélations pour les 21 items du QRS. Des taux de corrélation de 0.19 et plus sont significatifs à un taux p<0.001. Les comportements dénotant des hypo-réponses aux sollicitations sensorielles sont fortement corrélés. De plus, nous avons noté assez rarement chez nos participants d'autres comportements d'hypo-réaction (comme l'absence de réaction) mais ils étaient alors fortement corrélés. Ces résultats mettant en jeu les relations entre les différents comportements sensoriels chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman confortent les concepts tant d'hyper- et hypo-réponses (Baranek et al., 2006) que de seuils hauts et bas (Dunn, 2001). Ce qui dénote une forte corrélation de comportements demandant une faible (respectivement forte) sollicitation. Même pour des comportements rares (tels qu'une non-réponse), ceux-là apparaissaient souvent chez le même individu. De plus, nos travaux montrent que l'hypo- et

l'hyper-réactivité peuvent se rencontrer chez le même individu, comme cela est signalé chez des individus présentant d'autres troubles (Baranek et al., 2006).

Tableau 4 : Intercorrélations des items du questionnaire sur les expériences sensorielles

		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21
1	Bat des mains	-																				
2	Porte bouche	0.23	-																			
3	Tolérance douleur	0.16	0.19	-																		
4	Bagarre	0.29	0.21	0.10	-																	
5	S'agite	0.34	0.21	0.05	0.44	-																
6	Objets tournants	0.32	0.32	0.17	0.26	0.3	-															
7	Sent les objets	0.07	0.07	0.12	0.08	0.09	0.06	-														
8	Ignore son nom	0.08	0.19	0.05	0.05	0.15	0.09	0.01	-													
9	Lent à voir objets	0.11	0.26	0.23	0.00	0.13	0.29	-0.06	0.16	-												
10	Insensible bruits	0.04	0.14	0.19	0.09	0.09	0.14	-0.06	0.21	0.24	-											
11	Ignore entrants	-0.01	0.20	0.11	0.04	0.11	0.22	-0.02	0.23	0.47	0.28	-										
12	Répugne toilette	0.07	0.20	0.15	0.10	0.1	0.11	0.09	0.14	0.18	0.08	0.06	-									
13	Refuse aliments	0.07	0.10	0.12	0.12	-0.02	0.08	0.09	0.02	0.16	0.08	0.07	0.21	-								
14	Sursaute au bruit	0.05	0.01	0.09	-0.01	0.03	0.03	0.06	0.10	0.12	-0.17	0.04	0.12	0.05	-							
15	Pas de contact physique	0.12	0.22	0.12	-0.01	0.11	0.08	0.05	0.11	0.28	0.14	0.13	0.28	0.19	0.19	-						
16	Dérangé par lumière	0.04	0.07	0.17	0.05	-0.01	0.19	0.05	0.09	0.15	0.15	0.11	0.17	0.07	0.19	0.18	-					
17	Evite textures	0.06	0.13	0.08	0.08	0.12	-0.08	0.08	0.25	0.12	0.16	0.19	0.25	0.17	0.34	0.17	0.25	-				
18	Evite les regards	0.14	0.25	0.26	0.04	0.15	0.22	0.00	0.33	0.38	0.23	0.33	0.16	0.10	0.17	0.34	0.17	0.25	-			
19	Déteste chatouilles	0.13	0.09	0.20	0.05	0.04	0.01	0.06	0.09	0.10	0.16	0.07	0.22	0.19	0.13	0.19	0.20	0.22	0.12	-		
20	Déteste câlins	0.03	0.08	0.10	-0.01	-0.03	0.03	0.05	0.14	0.22	0.06	0.17	0.21	0.13	0.07	0.35	0.16	0.17	0.22	0.23	-	
21	N'aime pas l'eau	-0.04	0.09	0.04	-0.07	-0.05	-0.03	0.10	0.04	-0.02	0.06	0.06	0.08	0.10	0.04	0.07	0.05	0.03	0.11	0.17	0.03	-

Relation entre le traitement des informations sensorielles et les caractéristiques individuelles

Bien qu'il n'existe pas de recherches concernant le développement du traitement des informations sensorielles chez les personnes présentant le syndrome d'Angelman, les études de cas chez des personnes présentant le syndrome et la recherche chez des personnes présentant d'autres troubles du développement suggèrent des résultats complexes (Baranek et al., 2002, Baranek, Foster & Bergson, 1997 ; Buntinx et al 1995). C'est-à-dire que même parmi les personnes porteuses d'un trouble du développement, certains troubles dans le traitement des informations sensorielles peuvent s'améliorer avec l'âge tandis que d'autres persistent jusqu'à l'âge adulte. C'est pourquoi nous avons corrélé avec succès l'âge et le traitement des informations sensorielles. On verra par la suite que les corrélations entre l'âge et les hypo- (respectivement hyper-) réactions sont pilotées par les relations entre l'âge et certaines hypo-réactions (voir tableau 5). Bref, nos données suggèrent que les anomalies de traitement des informations sensorielles subsistent bien que la nature des comportements change. Dans notre échantillon transversal, nous avons trouvé une association entre certains types d'hypo-réactions et l'âge, alors que celles-ci décroissent avec l'âge. D'un autre côté, les hyper-réactions et environ la moitié des hyper-réactions sont sans relation avec l'âge, ce qui suggère que certaines attitudes sont plus stables et s'étendent dans l'adolescence et le jeune âge adulte de ces personnes atteintes d'un retard mental sévère.

Les analyses de la variance (ANOVAs) en présence du facteur épilepsie n'apportent rien de valable quant aux thèmes du questionnaire. Il se peut que certains aspects de l'épilepsie que nous n'avons pas explorés tels que type, durée ou fréquence de l'épilepsie soient liés au traitement des informations sensorielles. Malheureusement, nous avons seulement pu étudier si la présence de l'épilepsie modifiait les comportements sensoriels et nous n'avons pas pu déterminer si certains traitements anti-épileptiques avaient une influence sur le traitement des informations sensorielles. Les analyses ANOVA tenant compte du sexe n'ont pas donné de résultats. Certaines données concernant des troubles moins graves liés à l'UPD (disomie uniparentale) comparés à la délétion maternelle nous amènent à examiner cette possibilité en lien avec le comportement sensoriel. Malgré la puissance de l'outil ANOVA, nous n'avons pu trouver de lien entre le type de trouble (délétion maternelle ou UPD) et le traitement des informations sensorielles.

Tableau 5 : corrélations entre items du questionnaire et l'âge

Item du questionnaire	Age
Ensemble des critères	-0.11
Hypo-réactions	-0.19
Hyper-réactions	0.02
Porte les objets à la bouche	-0.24
Recherche la bagarre	-0.17
Regarde les objets tournants	-0.14
Aime sauter, secouer, tourner	-0.13
Lent à voir les nouveaux objets	-0.12
Ne réagit pas à son nom	-0.13
Ignore les nouveaux arrivants	-0.08
Bat des bras et des mains	-0.05
Semble ignorer les bruits forts	0.01
Semble insensible à la douleur	0.02
Sent les objets et les jouets	0.03

Discussion

Le but général de cette étude était de caractériser les modes de réaction sensorielle chez les individus atteints du syndrome d'Angelman. Les problèmes graves et variés quant au traitement des informations sensorielles interrogent sur les causes de ces anomalies. Des anomalies structurelles et biochimiques du cerveau peuvent causer des différences dans le traitement des informations sensorielles. L'ataxie caractéristique du syndrome d'Angelman rend difficile pour les personnes atteintes de moduler les signaux proprioceptifs et vestibulaires, d'où un manque de sensations. Il faudra d'autres recherches pour expliquer les nombreuses anomalies de traitement des informations sensorielles. Nos recherches suggèrent une absence de relation entre le niveau cognitif et les anomalies dans le traitement des informations sensorielles dans le cadre d'un syndrome neurogénétique (Rogers et al, 2003). En fait, notre groupe était homogène en termes de sévérité du retard mental mais il y avait une variabilité dans les symptômes de traitement des informations sensorielles.

L'impact des difficultés sensorielles chez les individus atteints du syndrome d'Angelman illustre la nécessité d'éduquer les familles et les praticiens sur les types de traitement des informations sensorielles et leur impact sur l'activité et la sociabilité. Nos résultats confirment que le syndrome

d'Angelman altère la manière dont l'individu réagit aux stimuli sensoriels, ce qui fait qu'une évaluation des capacités sensorielles sera indispensable pour évaluer les forces et les faiblesses de chaque personne. Cette évaluation est d'autant plus importante chez les enfants car ceux-ci ne disposent pas du langage pour exprimer leurs préférences et leurs besoins. Il faut donc que les familles et les soignants comprennent les personnes atteintes via des observations et des questionnaires. Cette connaissance peut servir à guider les interventions pour garder les liens entre les personnes atteintes et leur famille. Par exemple, Dunn et al (2002) ont suggéré que les personnes dites avides de sensation demandent des stimuli renforcés dans leur vie quotidienne. Nos données suggèrent que les personnes porteuses du syndrome d'Angelman sont en besoin de stimuli tactiles et vestibulaires comme ceux en manque décrits par Dunn et al. Le développement d'une meilleure conscience de la sensibilité orale pourrait être intégrée au temps du repas, avec des textures alimentaires apportant des informations tactiles et proprioceptives renforcées : par exemple des smoothies buvables avec une paille.

En cohérence avec Baranek et al (2001), nous conseillons de créer des environnements riches en sensations plutôt que de chercher à changer le seuil de perception. On peut encourager l'exploration sensorielle, par exemple en créant un environnement extérieur sécurisé permettant des explorations motrices et des confrontations physiques, en proposant des ateliers artistiques et des travaux manuels et en enseignant aux aidants à créer des routines d'hygiène quotidiennes moins stressantes. Des éducateurs peuvent dériver les comportements inadaptés en recherche de stimuli (par exemple éclabousser avec de l'eau) pour en faire des activités utiles, comme laver des couverts. Pâte à modeler, peinture peuvent donner de nouvelles habiletés et améliorer le cadre de vie.

Les limites de cette étude suggèrent de nouveaux axes de recherche. D'abord la relation entre l'âge et le traitement des informations sensorielles serait mieux étudiée d'une manière longitudinale (=suivi de cohorte) plutôt que transverse (=étude d'un échantillon). Cela concerne aussi les enfants de moins de 3 ans. Il serait opportun de faire intervenir l'âge mental plutôt que l'âge biologique. Ensuite, on pourrait compléter l'étude à grand échantillon par des observations cliniques incluant les médicaments, l'épilepsie, les variantes génétiques et autres. On devrait aussi comparer les symptômes liés au syndrome d'Angelman avec d'autres troubles cognitifs pour en tirer les spécificités. Enfin, nos résultats suggèrent que des analyses comportementales peuvent améliorer la vie quotidienne des personnes porteuses du syndrome d'Angelman.

Remerciements

Cette recherche a été financée par une bourse de l'Angelman Syndrome Foundation et aussi partiellement par une bourse du National Institute of Child Health and Human Development. (#RO1-HD42168).

Références

American Occupational Therapy Association (2002).Occupational therapy practice framework: Domain and process. *American Journal of Occupational Therapy, 56*, 609–639.

Ahn, R. R., Miller, L. J., Milberger, S., & McIntosh, D. N.(2004). Prevalence of parents' perceptions of sensory processing disorders among kindergarten children. *American Journal of Occupational Therapy, 58,* 287–293.

Baranek, G. T. (1999). *Sensory Experiences Questionnaire.*Unpublished manual. University of North Carolina at Chapel Hill.

Baranek, G. T., Chin, Y. H., Greiss Hess, L. M., Yankee, J. G., Hatton, D. G., & Hooper, S. R. (2002). Sensory processing correlates of occupational performance in children with Fragile X syndrome: Preliminary findings. *American Journal of Occupational Therapy, 56,* 538–546.

Baranek, G. T., Foster, L. G., & Berkson, G. (1997). Sensory defensiveness in persons with developmental disabilities. *Occupational Therapy Journal of Research, 17,* 173–185.

Baranek, G. T., David, F. J., Poe, M. D., Stone, W. L., & Watson, L. R. (2006). Sensory Experiences Questionnaire: Discriminating sensory features in young children with autism, developmental delays, and typical development. *Journal of Child Psychology and Psychiatry.*

Baranek, G. T., Reinhartsen, D. B., & Wannamaker, S. (2001). Play: Engaging children with autism. In R. Heubner (Ed.), *Sensorimotor interventions in autism* (pp. 311–351). Philadelphia: F. A. Davis.

Buntinx, I. M., Hennekam, R. C. M., Brouwer, O. F., Stroink, H., Beuten, J., Mangelschots, K., & Fryns, J. P. (1995). Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. *American Journal of Medical Genetics, 56,* 176–183.

Clarke, D. J., & Marston, G. (2000). Problem behaviors associated with 15q- Angelman syndrome. *American Journal on Mental Retardation, 105,* 25–31.

Clayton-Smith, J. (1993). Clinical research on Angelman syndrome in the United Kingdom: Observations on 82 affected individuals. *American Journal of Medical Genetics, 46,* 12–15.

Dunn, W. (1997). The impact of sensory processing abilities on the daily lives of young children and their families: A conceptual model. *Infants and Young Children, 9,* 23–25.

Dunn, W. (2001). The sensations of everyday life: Empirical, theoretical, and pragmatic considerations. *American Journal of Occupational Therapy, 55,* 608–620.

Dunn, W., Saiter, J., & Rinner, L. (2002). Asperger syndrome and sensory processing: A conceptual model and guidance for intervention planning. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities, 17,* 172–185.

Ermer, J., & Dunn, W. (1998). The Sensory Profile: A discriminant analysis of children with and without disabilities. *American Journal of Occupational Therapy, 52*, 283–290.

Johnson-Ecker, C. L., & Parham, L. D. (2000). The evaluation of sensory processing: A validity study using contrasting groups. *American Journal of Occupational Therapy, 54*, 494–503.

Miller, L. J., Reisman, J. E., McIntosh, D. N., & Simon, J. (2001). An ecological model of sensory modulation:

Performance of children with Fragile X syndrome, autistic disorder, attention-deficit/hyperactivity disorder, and sensory modulation dysfunction. In S. Smith-Roley, E. I. Blanche, & R. C. Schaaf (Eds.), *Understanding the nature of sensory integration with diverse populations* (pp. 57–88). San Antonio, TX: Therapy Skill Builders

Miller, L. J., McIntosh, D. N., McGrath, J., Shyu, V., Lampe, M., Taylor, A., Tassone, F., Neitzel, K., Stackhouse, T., & Hagerman, R. (1999). Electrodermal responses to sensory stimuli in individuals with Fragile X syndrome: A preliminary report. *American Journal of Medical Genetics, 83*(4), 268–279.

Rogers, S. J., Hepburn, S., & Wehner, E. (2003). Parent reports of sensory symptoms in toddlers with autism and those with other developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 33,* 631–642.

Summers, J. A., & Feldman, M. A. (1999). Distinctive pattern of behavioral functioning in Angelman syndrome. *American Journal of Mental Retardation, 104,* 376–384.

Walz, N. C., & Benson, B. A. (2002). Behavioral phenotypes in children with Down syndrome, Prader-Willi syndrome, Angelman syndrome, or nonspecific mental retardation. *Journal of Developmental and Physical Disabilities, 14,* 307–321.

Williams, C. A. (2005). Neurological aspects of the Angelman syndrome. *Brain and Development, 27,* 88–94.

Williams, C. A., Lossie, A., Driscoll, D., & the R. C. Philips Unit. (2001). Angelman syndrome: Mimicking conditions and phenotypes. *American Journal of Medical Genetics, 101,* 59–64.

Zori, R. T., Hendrickson, J., Woolven, S., Whidden, E. M., Gray, B., & Williams, C. A. (1992). Angelman syndrome: Clinical profile. *Journal of Child Neurology, 7,* 270–279.