

Rapport communautaire sur la mortalité dans le syndrome d'Angelman (1972-2022)

Investigateur principal : Terry Jo Bichell, PhD, COMBINEDBrain

SUR QUOI PORTAIT LA RECHERCHE ?

Jusqu'en 2018, l'absence d'un code de diagnostic unique (c.-à-d. un code de la CIM-10)¹ pour le syndrome Angelman (SA) empêchait d'avoir des données complètes sur son incidence, sa prévalence² et ses taux de mortalité³.

Sans une compréhension des schémas et des risques de mortalité, la mise en œuvre de mesures préventives et d'interventions médicales et comportementales appropriées pour prolonger l'espérance de vie des personnes atteintes de SA était difficile.

Pour combler cette lacune, une initiative s'appuyant sur des données provenant de la communauté a été lancée en utilisant les médias sociaux, les études de l'histoire naturelle, et les données des registres pour mieux comprendre les causes de décès chez les personnes atteintes de SA.

QU'A FAIT L'ÉQUIPE DE RECHERCHE ?

Les données ont été recueillies dans les médias sociaux, dans les sources communautaires, dans l'étude sur l'histoire naturelle du syndrome d'Angelman (NHS)⁴ et le registre mondial du syndrome d'Angelman (Global AS Registry)⁵ pour étudier les causes de décès chez les personnes atteintes de SA.

Une analyse descriptive a été menée pour résumer les caractéristiques démographiques et les causes de décès.

Les catégories d'âge ont été définies sur la base des phénotypes connus du SA, en tenant compte de l'apparition et de la stabilité des crises d'épilepsie à différents stades de la vie.

QUI A PARTICIPÉ À L'ÉTUDE ?

Des informations ont été recueillies sur 220 personnes concernant la cause de leur décès dans dix-neuf pays de résidence.

La majorité d'entre elles (n = 186) provenait de cinq pays anglophones : les États-Unis (n = 141), le Royaume-Uni (n = 17), le Canada (n = 14), l'Australie (n = 10) et la Nouvelle-Zélande (n = 10).

Dix-sept décès ont été signalés dans les pays hispanophones : Espagne (n = 5), Argentine (n = 5), Mexique (n = 3), Chili (n = 2), Cuba et Pérou.

Sept décès ont été signalés en France, deux en Allemagne, en Irlande et en Italie, et un en Indonésie, en Chine, en Pologne et en Suisse.

¹ CIM – 10 : La Classification Internationale des Maladies, 10^e révision (CIM-10) est une classification statistique non exclusivement médicale codant notamment les maladies, signes, symptômes, circonstances sociales et causes externes de maladies ou de blessures, publiée par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS). Source : Wikipedia

² Incidence et prévalence sont deux concepts fondamentaux de l'épidémiologie, l'étude des maladies dans les populations. La prévalence donne une image des cas existants (par exemple, le nombre de personnes avec le SA, tous âges confondus dans une population donnée), tandis que l'incidence concerne les nouveaux cas (par exemple, le nombre d'enfants nés avec le SA dans une population donnée). Source : EUPATI

³ Taux de mortalité : rapport du nombre de décès à la population totale moyenne sur une certaine période. Source : INSEE

⁴ NHS : National Health Service = Service de santé publique britannique

⁵ Global AS Registry : Registre Mondial du syndrome d'Angelman

QU'A APPRIS L'ÉQUIPE DE RECHERCHE ?

Entre 1979 et 2022, 220 décès ont été rapportés dans la communauté Angelman mondiale, avec une moyenne de 14 décès par an depuis 2013. Les décès sont survenus dans différents groupes d'âge, avec un âge médian de 18 ans.

CAUSES GLOBALES DE DECES

Les principales causes de décès étaient la pneumonie/maladie respiratoire (32 décès), les accidents (28 décès), les crises d'épilepsie (23 décès), les SUDS (Sudden Unexpected Death in Sleep = mort subite nocturne inattendue) (17 décès) et le cancer (17 décès).

ENFANTS de 1 à 5 ans :

Les crises d'épilepsie et les accidents sont les principales causes de décès, les accidents les plus marquants étant la noyade, la suffocation et l'étouffement. Les morts subites nocturnes inattendues sont survenues dans 7 % des cas.

ENFANTS de 6 à 12 ans :

Les accidents (principalement les noyades) sont la principale cause de décès, suivis par les crises d'épilepsie et les morts subites nocturnes inattendues.

Le cancer et les complications postopératoires sont également à compter parmi les causes de décès.

ADOLESCENTS de 13 à 18 ans :

Les principales causes de décès sont la mort subite nocturne inattendue (25%), la pneumonie, et les accidents (y compris les incendies de maison et les coups de chaleur).

Quatre décès sont dus à des complications postopératoires et trois ont été attribués à un infanticide.

JEUNES ADULTES de 19 à 29 ans :

Les maladies respiratoires, y compris la pneumonie, sont la cause la plus fréquente de décès, suivies par les crises d'épilepsie et les accidents.

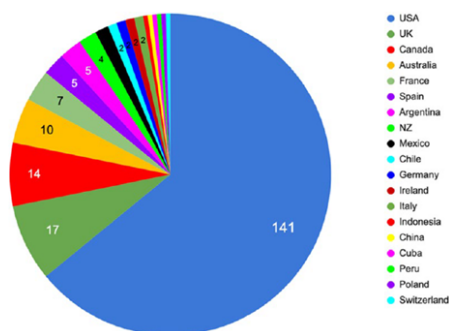
ADULTES de 30 ans et plus :

Le cancer est la principale cause de décès (en particulier le cancer colorectal et la leucémie lymphocytaire).

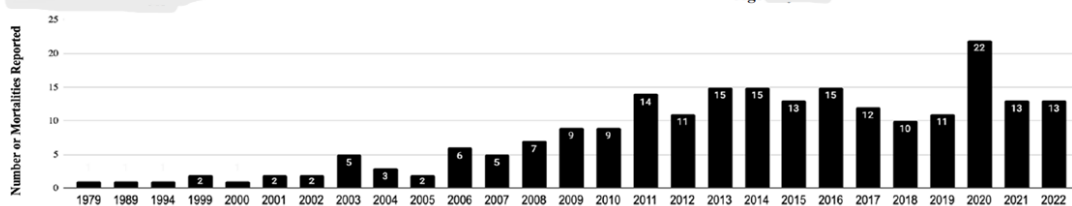
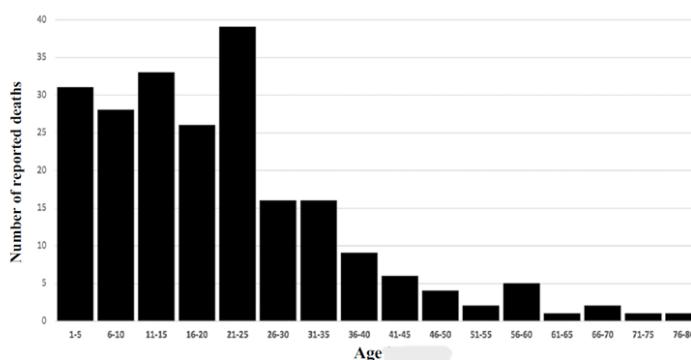
La pneumonie et la mort subite nocturne inattendue sont également à compter parmi les causes de décès.

Un décès accidentel est survenu à la suite d'une chute et quelques décès sont dus à une défaillance d'organe, à une insuffisance cardiaque ou à une neurodégénérescence.

Pays de résidence au moment du décès



Age



Année du décès

Cause du décès	1-5 ans	6-12 ans	13-18 ans	19-29 ans	30 ans +	Total
Pneumonie/ Maladie respiratoire	3	5	5	14	5	32
Accidents	6	13	3	5	1	28
Crises d'épilepsie	7	5	0	9	2	23
Mort subite nocturne inattendue (SUDS)	2	3	5	3	4	17
Cancer	0	2	05	5	10	17
Complications post- opératoires	1	2	4	4	0	11
Infanticide	1	0	3	2	0	6
Choc septique	0	2	2	0	0	4
Méningite	0	2	0	0	0	2
Insuffisance cardiaque	0	1	0	0	1	2
COVID 19	0	0	0	1	1	2
Insuffisance rénale	0	0	0	0	2	2
Perforation/occlusion intestinale	0	0	0	0	2	2
Décès inattendu	0	0	1	0	0	1
Pancréatite	0	0	0	0	0	0
Neurodégénérescence	0	0	0	0	1	1
Fibrose pulmonaire	0	0	0	0	1	1
Maladie non précisée	0	1	2	4	4	11
Aucune cause répertoriée	11	9	5	7	17	58
TOTAL	31	45	30	63	51	220

QU'EST-CE QUE CELA SIGNIFIE POUR LES FAMILLES ?

Cette étude fournit des informations préliminaires sur les causes de décès chez les personnes atteintes de SA, soulignant la nécessité d'une exploration plus systématique des risques de morbidité⁶ et de mortalité chez les personnes atteintes de SA.

Etant donné que le code de diagnostic unique du SA (CIM-10 : Q93.51) se généralise dans les dossiers d'hospitalisation et les certificats de décès, les possibilités d'études épidémiologiques plus rigoureuses vont se développer.

En outre, si le SA était inclus dans les programmes de dépistage néo-natal, l'incidence et la prévalence réelles seraient connues, ce qui permettra de mieux comprendre les risques de mortalité associés au SA.

Bien que certaines causes de décès chez les personnes atteintes de SA se recoupent avec celles de la population générale -comme le cancer et les blessures accidentelles -, d'autres risques, comme la mort subite nocturne inattendue et la pneumonie, peuvent être influencés par des facteurs liés au SA.

En particulier, la pneumonie chez les personnes atteintes de SA peut être liée à une fausse route silencieuse, ce qui souligne la nécessité d'une plus grande sensibilisation aux difficultés de déglutition et aux risques d'étouffement. Ces informations peuvent amener à l'amélioration des interventions précoces et des stratégies préventives, ce qui permettra aux personnes de mener une vie en meilleure santé.

Il est important de noter que l'âge médian au décès rapporté dans cette étude ne doit pas être interprété comme l'espérance de vie des personnes atteintes du SA.

Historiquement, de nombreux adultes atteints de SA n'ont jamais été diagnostiqués et leurs familles n'étaient pas connectées par le biais des médias sociaux ou d'autres réseaux, ce qui a conduit à une sous-notification des décès chez les personnes plus âgées.

Cependant, la présence de plusieurs personnes de plus de 70 ans dans cette étude suggère qu'il y a beaucoup d'adultes âgés atteints de SA dans le monde.

Cela souligne l'importance d'améliorer l'identification et le suivi à long terme des personnes porteuses du SA afin de mieux comprendre les informations relatives à leur durée de vie et leur santé.

Gomes, A. T., Moore, A., Cross, M., Hardesty, C., David, K., Sampedro, M. G., Dube, S., Weil-Chalker, S., Montepagano, A. G., Christel, U., Martin, R., Wheeler, A., Tan, W.-H., Bird, L. M., & Bichell, T. J. (2024). Community-Sourced Reporting of Mortalities in Angelman Syndrome (1979-2022). *American Journal of Medical Genetics. Part A*, e63961.

Vous pouvez retrouver l'article complet ici (en anglais – accès payant) :

<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63961>

Traduction : deepl et AFSA – avril 2025

⁶ Morbidité : ensemble des effets ou séquelles subséquents à une maladie ou à un traumatisme, ayant un impact à court, moyen ou long terme. Les taux de morbidité et de mortalité sont souvent utilisés pour évaluer la sévérité d'un trouble ou d'une maladie. Source : Wikipedia