Tous à l'école

Angelman (Syndrome de)

Qu'est-ce que le syndrome d'Angelman?

On appelle syndrome un ensemble de symptômes, signes, ou anomalies qui définissent une entité clinique « reconnaissable ».
Le syndrome d'Angelman se manifeste principalement par un retard psychomoteur sévère, une déficience mentale avec langage très réduit, des troubles de l'équilibre et de la coordination, un comportement très hyper excitable avec rires faciles et fréquents, une épilepsie.
Ce syndrome a été décrit pour la première fois en 1965 par un pédiatre anglais, le Dr Harry Angelman. Son origine est génétique.

Pourquoi ?

L'origine génétique du syndrome d'Angelman est complexe. Plusieurs mécanismes différents peuvent être impliqués, qui ont tous la même conséquence : l'absence ou la perte de fonction du gène UBE3A situé dans une région bien précise (la région 15q11-q13) du chromosome 15 d'origine maternelle. Ce qui ne veut pas dire que c'est une anomalie qui provient obligatoirement de la mère.
Quatre mécanismes différents sont en effet possibles :
- dans 70 % des cas, il s'agit d'une délétion (perte de matériel) de la région 15q11-q13 du chromosome 15 transmis par la mère ;
- dans 5 % des cas, d'une disomie uniparentale paternelle ce qui signifie que l'enfant possède deux chromosomes 15 venant de son père et aucun de sa mère ;
- dans 5 % des cas, d'une anomalie d'empreinte parentale, soit l'absence de «marquage » de l'origine parentale du chromosome 15 ;
- dans 15 % des cas, d'une mutation (anomalie) dans le gène UBE3A situé sur le chromosome 15 d'origine maternelle.

Le risque de récurrence dans la famille dépend du type génétique : il est très faible pour les délétions et disomies. Des cas familiaux peuvent s'observer avec les anomalies de l'empreinte ou du gène UBE3A.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Les enfants sont normaux à la naissance. Le retard psychomoteur apparaît dès les premiers mois de vie. Il se manifeste initialement par des troubles du développement moteur : troubles du tonus, acquisition retardée de la station assise, des capacités à se mouvoir au sol (ramper, marcher à 4 pattes). La marche est souvent acquise après l'âge de 3 ans, parfois plus tardivement. Par la suite, la démarche reste généralement raide, saccadée, instable. Les mouvements sont mal coordonnés et imprécis. Il peut exister des « tremblements » des extrémités qui participent à ces difficultés.
Le développement du langage reste extrêmement pauvre, limité le plus souvent à quelques mots ou syllabes signifiantes, avec un gros trouble d'articulation. Les enfants cherchent en revanche à communiquer par d'autres biais, notamment par mimiques, gestes et pointage d'objets. La compréhension est bien meilleure que l'expression. Le retard intellectuel est constant, et sévère empêchant l'acquisition d'une autonomie dans la vie quotidienne comme s'habiller, se laver, ou manger, y compris à l'âge adulte.
Les enfants atteints de syndrome d'Angelman ont souvent un comportement joyeux, voire jovial ; des accès de rire leur viennent très facilement, y compris dans des circonstances inappropriées. Ils sont souvent en mouvement (mouvements des bras ou des mains, tendance à porter des choses à la bouche...) et il est difficile de conserver leur attention fixée sur quelque chose. Ils sont très sensibles aux émotions, et à l'hostilité, et peuvent se replier sur eux mêmes dans de telles occasions.
Une épilepsie apparaît souvent dès les premières années. Elle peut se manifester sous différentes formes : crises généralisées, absences, myoclonies (voir fiche Épilepsie).

D'autres symptômes sont possibles, bien qu'inconstants :
- un strabisme, ou d'autres troubles visuels ;
- un bavage (par trouble des praxies buccales) ;

- des troubles du sommeil sont très fréquents et invalidants pour la famille, avec des difficultés d'endormissement et des réveils fréquents, surtout dans la petite enfance ;
- une anomalie de la pigmentation avec une peau très claire, des cheveux blonds, des yeux clairs (pour les cas avec délétion seulement) ;
- un risque accru de développer une scoliose (déformation en S de la colonne vertébrale), en particulier à l'adolescence.
- à l'adolescence, parfois appétit accru et risque d'obésité.

Quelques chiffres

Le syndrome d'Angelman est rare. Sa fréquence est estimée autour de 1/12 000 et 1/20 000.
Quelques variations de sévérité peuvent s'observer en fonction du type génétique : les cas avec délétion sont les plus sévères, les cas avec disomie ou anomalie de l'empreinte peuvent avoir des possibilités d'expression un peu meilleures, des épilepsies moins sévères.

Traitement

À ce jour, il n'existe pas de traitement spécifique permettant de guérir le syndrome d'Angelman. La prise en charge repose principalement sur l'information et le soutien familial, sur une prise en charge psychoéducative et sur des rééducations:
- la kinésithérapie motrice pour stimuler le développement de la motricité et l'acquisition de la marche, puis pour prévenir l'apparition de complications orthopédiques (scoliose...) ;
- l'orthophonie, pour stimuler la déglutition et limiter le bavage, puis pour développer la communication essentiellement non verbale, gestuelle et par pictogrammes si possible ;
- la psychomotricité pour accompagner l'enfant dans ses interactions physiques et émotionnelles avec son environnement, et développer les manipulations ;
- l'ergothérapie pour permettre à l'enfant d'acquérir la plus grande autonomie possible pour les gestes de la vie quotidienne.

Si une épilepsie apparaît, un traitement médicamenteux est prescrit, adapté au syndrome d'Angelman. Il associe parfois plusieurs antiépileptiques différents. En fonction des symptômes de l'enfant, et de leur retentissement, d'autres médicaments peuvent être prescrits, pour lutter contre l'agitation, ou améliorer le sommeil par exemple.
Lorsque les troubles moteurs sont très importants, des aides techniques peuvent être utiles : par exemple un siège moulé pour maintenir le dos, un déambulateur pour faciliter l'acquisition de la marche, voire un fauteuil roulant lorsque celle-ci est compromise par des troubles orthopédiques. En cas de scoliose, le port d'un corset ou plus rarement une opération chirurgicale peuvent être nécessaires.

Conséquences sur la vie scolaire

Bien que le syndrome d'Angelman soit souvent à l'origine d'un déficit intellectuel sévère, les enfants atteints sont dans la relation et la communication. Dès leur plus jeune âge, ils sont donc en mesure de profiter d'une forme de socialisation. Une inclusion scolaire bien conduite peut favoriser leur développement cognitif et social. Il est généralement possible d'envisager une inclusion personnalisée en maternelle, moyennant certains aménagements. Ceux-ci seront formalisés dans le cadre du Projet personnalisé de scolarisation (PPS). La présence d'une Auxiliaire de Vie Scolaire est en particulier souvent nécessaire. Par la suite, la plupart des enfants atteints seront amenés à intégrer un dispositif de secteur spécialisé, de type Institut médico-éducatif (IME) notamment.

Quand faire attention ?

La crise d'épilepsie : voir document « les épilepsies ».
Les enfants qui ont une très faible pigmentation de la peau, des cheveux et des yeux sont particulièrement sensibles aux effets du soleil. Pour eux, il convient de privilégier l'ombre et, en cas d'activité à l'extérieur (sorties scolaires, activités sportives à l'extérieur...), de prévoir le port d'une casquette ou un chapeau à larges bords, des lunettes de soleil et l'application d'un écran solaire.
Les **rires immotivés** peuvent perturber la vie scolaire ou être interprétés à tort

comme un manque de respect. Il faut garder à l'esprit leur caractère involontaire.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Pour que la scolarisation soit la plus bénéfique possible, il est important de prendre le temps de concevoir un projet de scolarisation adapté aux besoins et aux capacités de l'enfant, en collaboration avec la famille, les équipes de soins et l'équipe éducative, et de réévaluer régulièrement sa pertinence.
Pour limiter les troubles du comportement, il est nécessaire d'instaurer un environnement sécurisant, le plus stable et le plus ritualisé possible. Les enfants atteints de syndrome d'Angelman sont aussi très sensibles aux émotions d'autrui. Lorsqu'ils ressentent des tensions ou de l'hostilité, ils peuvent avoir tendance à s'agiter, crier, ou à l'inverse à se replier sur eux- mêmes.
La communication est prioritaire et tout doit être mis à son service, par tous les intervenants. Pour cela, il est important de reprendre les codes de communication tels qu'ils ont été mis en place dans le milieu familial : désignation de photos, dessins stylisés, ou pictogrammes, communication par le regard, expression du oui et non par les mimiques... On peut s'aider aussi d'un code type Makaton, mais tous les enfants n'y sont pas réceptifs. Les capacités de compréhension sont généralement bien supérieures aux capacités d'expression.
Des aménagements de l'emploi du temps, pour que la rééducation puisse avoir lieu en partie sur le temps scolaire par exemple, permettent de limiter la fatigue de l'enfant. Néanmoins, il est important que **le projet d'intégration comporte aussi un temps significatif à l'école, de manière à ce que le jeune puisse se familiariser avec la classe, y trouver ses repères, en connaître les règles de fonctionnement**.

Les enfants atteints d'un syndrome d'Angelman sont sensibles aux ambiances, et apprécient les moments de jeux et loisirs qui sont généralement gais. Ils prennent plaisir à participer aux jeux ou simplement à être présents en relation avec les autres.
Pour adapter les jeux ou loisirs aux capacités gestuelles et cognitives de ces enfants, il est préférable de :
o grossir les objets à prendre (balles) ;

o choisir des objets attractifs, lumineux et contrastés ;
o utiliser des sols antidérapants ;
o prévoir un pupitre pour qu'ils puissent regarder des livres d'images, pour que l'objet soit visible et tienne seul.

L'avenir

À l'âge adulte, l'autonomie reste généralement très limitée du fait de l'intensité du retard mental, des troubles moteurs, des difficultés de coordination gestuelle... y compris pour des gestes de la vie quotidienne. La présence permanente d'une tierce personne est souvent nécessaire. Beaucoup d'adultes vivent, de ce fait, dans des foyers spécialisés.
Le développement d'une forme de socialisation est néanmoins profitable pour ces personnes qui sont dans la relation et la communication.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Épilepsies

Associations

Association française du syndrome d'Angelman
Association nationale des parents d'enfants aveugles ou gravement déficients visuels avec ou sans handicaps associés (ANPEA)

Travailler ensemble

Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)

Liens

Guide de la scolarisation des enfants porteurs du syndrome d'Angelman

Comment faciliter l'accueil d'un enfant présentant un retard de développement avec une déficience intellectuelle sévère ? Rédigé par l'Association Française du Syndrome d'Angelman, ce guide se veut un outil concret et pragmatique à destination des parents, qui trouveront de nombreux conseils et les démarches à suivre pour scolariser leur enfant dans les meilleures conditions, et des professionnels de l'éducation qui trouveront des informations sur le handicap, mais surtout des pistes de travail, des grilles d'objectifs, des exemples d'activités dans divers domaines, dont scolaires. Ce livret peut être commandé sur la site de l'association. Certains extraits sont accessibles en ligne.

Le syndrome d'Angelman

Ce document a été édité par orpha.net, un portail d'informations sur les maladies rares.

Ressources documentaires

Le bavage

Un document sur le bavage : ses causes, ses conséquences, la façon dont on peut aider un enfant qui en souffre.

Glossaire

Aura

Latin : *aura* = souffle, l'aura est une sensation subjective qui précède chez certains la crise d'épilepsie, une migraine ou une crise d'asthme. Cette sensation est variable : auditive, visuelle, olfactive, gustative, cutanée, abdominale, céphalique, psychique, mais toujours la même chez une personne donnée, l'avertissant ainsi de la survenue

imminente de la crise.

CAMSP: centre d'action médico-sociale précoce

Ce sont des structures du secteur médico-social qui accueillent dans leurs locaux des enfants de 0 à 6 ans porteurs de handicap, pour leur offrir une prise en charge globale (consultations, rééducations, actions éducatives). Ces structures disposent d'un plateau technique variable : médecins, psychologues, assistant social, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes...

Clonies

Grec : *klonos*= agitation.
Les clonies correspondent à une série de contractions musculaires rapides.

Electro encéphalogramme (EEG)

Enregistrement des activités électriques corticales au moyen d'électrodes de surface posées sur le scalp.

Ergothérapie

Grec :*ergon* = travail et *thérapéia*= traitement.
C'est une technique de rééducation utilisant les travaux manuels et l'activité physique, qui cherche à donner (ou à rendre) au patient un maximum d'autonomie dans la vie quotidienne. Pour parfaire cette autonomie, l'ergothérapeute peut être amené à transformer l'environnement de la personne : l'habitat, les objets utiles à la vie quotidienne, les outils ou les conditions de travail.

Etat de mal

Un état caractérisé par une crise qui persiste suffisamment longtemps ou qui se répète à des intervalles suffisamment brefs pour créer une condition fixe et durable (Organisation mondiale de la santé). On parle d'état de mal épileptique lorsque une crise d'épilepsie se prolonge plus de 15 minutes ou lorsque les paroxysmes se répètent, visibles par l'observation ou à l'EEG.
On parle aussi d'état de mal asthmatique lorsque les crises se répètent sans retour à la normale et que le sujet a des signes d'asphyxie.

Fonctions visuo-spatiales

Les fonctions visuo-spatiales permettent le repérage et l'exploration d'éléments visuels, l'orientation et le repérage des positions dans l'espace. Les fonctions visuo-spatiales sont fortement sollicitées dans la lecture où elles deviennent automatiques seulement après 3 ou 4 ans environ d'apprentissage.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Hypoxie

Grec *hupo* = sous et *oxus*=" oxygène.
L'hypoxie correspond à une diminution de la quantité d'oxygène contenu dans le sang. Cette diminution peut avoir différentes causes, elle peut survenir aussi la nuit chez les personnes obèses ou sujettes à des apnées du sommeil.

Kinésithérapie

Profession para-médicale exercée par un masseur-kinésithérapeute qui réalise, de façon manuelle ou instrumentale, des soins de rééducation et de réadaptation visant

à préserver, restaurer ou suppléer l'intégrité structurelle et fonctionnelle d'une personne confrontée à un traumatisme, une maladie ou un handicap.

Neurone

Grec : *neuron* = nerf.
Type de cellule constituant l'unité fonctionnelle du système nerveux (cerveau et moelle épinière); les neurones sont connectés les uns aux autres et communiquent en émettant un courant électrique qui peut faciliter ou inhiber la transmission des informations.
Il y a normalement un équilibre entre l'excitation et la freination.

Orthophonie

Grec :*orthos* = droit et *phônê* = voix.
Rééducation des troubles de l'élocution et du langage écrit et parlé.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Perceptions

Les perceptions reposent sur la capacité du cerveau à décoder les messages sensoriels : ce sont les gnosies (voir ce terme).

Praxies constructives

Les praxies constructives permettent de reconstituer un tout à partir d'éléments séparés qui ont des relations spatiales entre eux (exemple : puzzles, pyramide de cubes, reproduction d'un dessin). On parle de praxies visuo-constructives lorsque la construction s'effectue sous le contrôle de la vue.

Prodromes

Grec : *pro* = en avant et *dromos* = courir.
Ce sont les signes avant-coureurs d'un maladie ou d'un malaise

Psychomotricité

Technique de rééducation qui fait appel aux facultés mentales et physiques du patient afin de l'aider à s'adapter ou à se réadapter à son environnement ; plus simplement, cette technique cherche à réconcilier corps et esprit pour vivre harmonieusement dans l'espace. Elle repose sur la relaxation et sur des techniques d'expressions variées qui sont réalisées à travers des jeux et des mobilisations.

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.
Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Strabisme

Impossibilité de fixer un même point avec les deux yeux. En pratique, les deux yeux ne sont pas bien alignés.

Syncope

Du grec "couper d'avec ".
Perte de connaissance brutale et brève, avec retour rapide (<2 minutes) et spontané à un état de conscience normal.

Syndrome

Association de symptômes constituant ensemble le tableau clinique d'une maladie.

Test d'intelligence de Binet-Simon

Le test d'intelligence de Binet-Simon est à l'origine de la notion de Quotient d'intelligence (QI).
Par définition, le QI moyen est à 100; une différence de 2 écarts-type par rapport à cette moyenne définit la déficience intellectuelle (QI<70) et la précocité intellectuelle (QI>130).
L'évaluation du QI doit impérativement tenir compte de l'éventuelle hétérogénéité des résultats entre échelles verbales et non verbales.

Trouble cognitif électif

Un trouble cognitif électif ne touche qu'une fonction cognitive ou une partie de cette fonction.
Par exemple : atteinte du langage oral dans sa capacité d'expression sans atteinte de la compréhension.

Enquête et partage

Enquête

Enquête de satisfaction et d'audience

Partage

Envoyer par mail

Tous à l'école