

JOURNÉE INTERNATIONALE SYNDROME D'ANGELMAN 15 FÉVRIER



Décrit en 1965 par le pédiatre anglais Harry Angelman, le **Syndrome d'Angelman** est une **maladie neurogénétique rare et orpheline**, causée par différentes anomalies génétiques provoquant un mauvais fonctionnement ou une absence du chromosome 15 maternel et concerne environ une naissance sur 30 000.

En 1997 le gène UBE3A est identifié. Le diagnostic clinique et génétique est posé entre l'âge de 6 mois et de 3 ans. **Quatre principales anomalies génétiques** sont connues à ce jour : délétion sur le chromosome 15 maternel, disomie paternelle, défaut d'empreinte et mutation du gène UBE3A. Mais 10% des cas n'ont qu'un diagnostic clinique.



*Si vous les croisez, souriez leur !
Ils ne parlent pas
mais ont tellement de choses à vous dire*

Le **Syndrome d'Angelman** se caractérise par un **déficit intellectuel et moteur important** avec un **comportement particulier** associant jovialité, accès de **rire** et battement des bras levés, **une fascination pour l'eau**, une **hyperexcitabilité** avec une attention réduite, une **hyperactivité** importante avec une agitation motrice, un **retard** et une **instabilité de la marche** avec des troubles de l'équilibre (ataxie), des **tremblements des membres** et de **l'épilepsie**, une quasi **absence de langage**, des **troubles des apprentissages**, de **l'alimentation et digestifs**, du **sommeil**, du **comportement**, des **risques de scoliose**, un **strabisme**, et un **bavage excessif**.

Les Angelman sont très **sociables**, se montrent **curieux** de tout, **aiment tout toucher** et **mettre à la bouche**, ils nécessitent la **présence permanente d'une tierce personne** car ils sont imprévisibles et n'ont pas conscience du danger.

Des traitements médicamenteux sont proposés pour gérer l'épilepsie, les tremblements, le sommeil, les problèmes digestifs et l'hyperactivité.

Dès le plus jeune âge il est recommandé de socialiser (garderie, crèche, jardins d'enfants, maternelle souvent en milieu ordinaire), puis de prévoir progressivement une intégration en structures spécialisées à partir de 5-6 ans, parfois en alternance.

A la puberté, risque de scolioses, de déformations des membres inférieurs et de boulimie.

A l'âge adulte, les Angelman sont plus posés, plus attentifs et leur autonomie progresse, arrivent à mieux communiquer mais les troubles du comportement peuvent s'accroître et il devient nécessaire de les stimuler physiquement et de gérer leur fatigabilité. Les tremblements peuvent s'accroître.

Les symptômes varient en fonction du type d'anomalie génétique mais chaque enfant est particulier.

Les Angelman doivent bénéficier d'un **suivi médical, neurologique et orthopédique**, d'une **prise en charge thérapeutique multidisciplinaire**, en **orthophonie** (pour développer la communication et réduire la sphère buccale), en **kinésithérapie** et **psychomotricité** (pour faciliter le développement global) et avec un **accompagnement pédagogique structurant** prenant en compte leurs propres capacités tant physiques que cognitives, dans un environnement adapté et évolutif avec bien entendu la **collaboration et la participation des parents**.

Le langage oral ne se développe pas ou très peu mais la compréhension s'avère nettement meilleure que l'absence de communication verbale ne le laisserait supposer. La **mise en place de méthodes de communication alternative** va leur permettre de mieux se faire comprendre.

Les Angelman continuent d'apprendre tout au long de leur vie.

La recherche a démontré l'efficacité des méthodes éducatives, comportementales et médicales au niveau de la communication, des troubles de sommeil, du contrôle de l'épilepsie et des capacités motrices et des habiletés générales.

Actuellement il n'existe **pas de traitement curatif** et les scientifiques cherchent à améliorer les symptômes et le potentiel des Angelman en développant des outils, techniques et traitements médicaux appropriés, en espérant les avancées de la recherche génétique.



Pour mieux connaître le Syndrome d'Angelman :

Association Syndrome Angelman France
Vivre avec un enfant différent

www.syndromeangelman-france.org