



Le syndrome d'Angelman

1. LES CARACTERISTIQUES SYNDROMIQUES

- **Diagnostic, dans la première année de vie, devant :**
 - Retard moteur
 - Sourires et rires facilement provoqués, parfois inattendus
 - Langage quasi absent
 - Difficultés praxiques, troubles de l'équilibre
 - Difficultés de concentration, hyperactivité

▪ Caractéristiques cliniques

– Signes quasi-constants

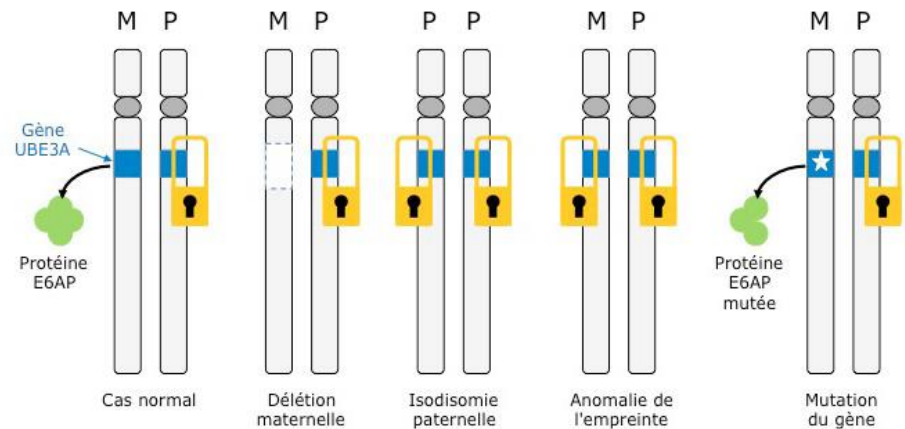
- Déficit cognitif global
- Crises d'épilepsie débutant souvent avant 3 ans
- Myoclonies
- Troubles du sommeil
- Ralentissement de la croissance du périmètre crânien

– Signes fréquents

- Hypopigmentation de la peau et des cheveux
- Strabisme
- Incontinence salivaire et tendance à tout porter à la bouche
- Troubles de l'alimentation
- Une dysmorphie faciale : grande bouche, prognatisme, et occiput plat

2. PRÉVALENCE ET ÉTIOLOGIE

- Son incidence est estimée à 1/20000 naissances, soit environ 25 nouveaux cas par an en France
- Sa prévalence se situe entre 1 sur 12 000 et 1 sur 20 000 selon les études
- En 1987, l'origine **génétique** est identifiée, localisée sur le chromosome 15, en q11-12
- En 1997, le gène UBE3A est identifié



LE SUIVI MEDICAL SPECIFIQUE

- Il est pluridisciplinaire et comprend :
 - Consultation génétique
 - Consultation et un suivi pédiatrique/neuropédiatrique ou neurologique
 - Consultation et un suivi de Médecine Physique et de Réadaptation (MPR)
 - Consultation pédopsychiatrique ou psychiatrique

LE SUIVI MEDICAL SPECIFIQUE

- Parfois consultations complémentaires en :
 - Gastro-entérologie
 - ORL
 - Ophtalmologie
 - Endocrinologie, ...
- **A tous les âges, penser à vérifier les vaccinations**
- **Ne pas oublier les soins dentaires ni les dépistages systématiques**

LES ACCOMPAGNEMENTS PARAMEDICAUX ET EDUCATIFS

▪ Quelques points à prendre en considération

Les enfants atteints du syndrome d'Angelman ont :

- Des troubles de l'attention et de la concentration
- Des troubles neurosensoriels

Ils ont besoin :

- De temps
 - De répétitions , de ritualisations
 - D'un environnement privilégié pour favoriser leur concentration
 - De stimulations sensorielles adaptées
- **Toutes conditions qui doivent être respectées, au quotidien et dans les différentes prises en charge.**

■ **Accompagnements pluri et transdisciplinaires :**

- Psychomotricité
- Kinésithérapie et ergothérapie
- Orthophonie
- Démarches éducatives pour faciliter les apprentissages, l'autonomie et diminuer les comportements-défis

➤ **Prise en charge précoce et poursuivie tout au long de la vie.**

• LES INTERLOCUTEURS

- Les associations et réseaux de parents
 - AFSA, UNAPEI, Réseau Lucioles...
- Garderie, école (PPS, AVS, ULIS)
- Les services d'accompagnement et les structures d'accueil adaptées
 - CAMSP, SESSAD
 - Jardins d'enfants spécialisés, IME, IEM
 - Et à l'âge adulte FAM ou MAS
- Sur le plan médical, les Centres de Références et Centres de compétences
- Autres
 - MDPH
 - Santé info droits
 - Equipe Relais Handicaps rares (ERHR)

**LA PRISE EN CHARGE DE LA PERSONNE PORTEUSE
DU SYNDROME D'ANGELMAN DOIT ÊTRE
POURSUIVIE TOUT AU LONG DE LA VIE**

www.angelman-afsa-livretdaccueil.org