



LIVRET D'ACCUEIL DU SYNDROME D'ANGELMAN

Accompagner un enfant porteur du syndrome d'Angelman

WWW.AFSA-LIVRET.FR

Les prises en charge

Il existe plusieurs types de prises en charge et de traitements. La liste qui suit est la plus exhaustive possible, mais votre enfant n'a peut-être pas besoin de toutes ces interventions. Une prise en charge optimale doit être précoce, globale et modulée en fonction des compétences et des besoins de votre enfant, ainsi que de l'organisation familiale. Elle est régulièrement réévaluée avec vous par le médecin référent de votre enfant.

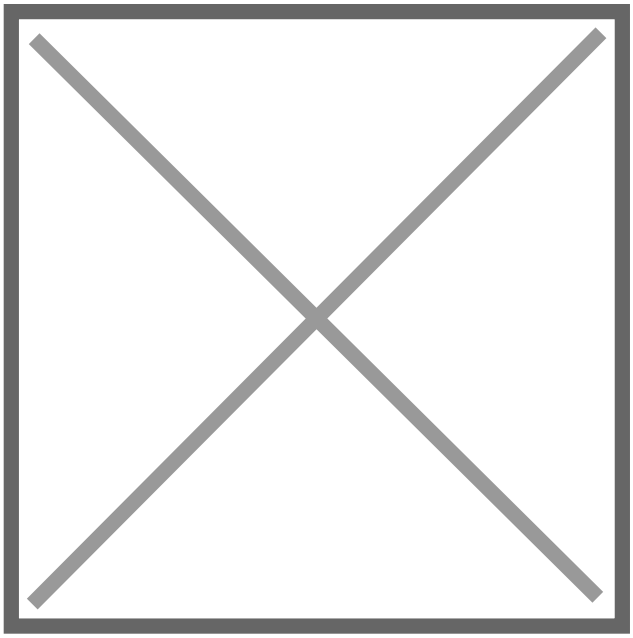
Vous vous posez peut être des questions telles que...

Comment aider mon enfant dans sa motricité ?

Votre enfant présente des difficultés dans les domaines de la motricité globale et fine.

Le **kinésithérapeute** accompagne votre enfant vers l'autonomie motrice, en le guidant en progression régulière selon les niveaux d'évolution motrice, étapes clefs pour une motricité la plus autonome et déliée possible. Il vise l'autonomie de déplacement, au sol puis debout, en veillant à laisser

à votre enfant le temps nécessaire pour intégrer les différentes étapes. Il prévient l'installation de schémas moteurs pathologiques. Il sollicite et renforce les réactions de protection en cas de chute. Il prévient l'installation de troubles orthopédiques, en agissant contre les troubles du tonus fréquemment observés.



En concertation avec le médecin et l'équipe pluridisciplinaire, il peut proposer des aides techniques, pour positionner correctement certaines articulations, améliorer la station assise pour des temps de jeu ou de repas, parfois permettre les déplacements en particulier en position debout.

Le travail est effectué de façon ludique, en utilisant les moyens de communication propres à votre enfant, en respectant son rythme et sa tolérance, toutes conditions nécessaires pour un accompagnement dans la durée. Chez l'adolescent et l'adulte, les mêmes objectifs de prévention et d'autonomie motrice sont poursuivis.

Le **psychomotricien** évalue lors de son bilan initial les capacités motrices et psychoaffectives de votre enfant ; il établit alors un projet thérapeutique individualisé, en partenariat avec vous, qui vise à développer le bien être psychocorporel de l'enfant et son autonomie. Il utilise diverses médiations : jeux moteurs, activités et stimulations sensorielles, relaxation, expression corporelle. Il guide votre enfant dans l'acquisition de la coordination motrice et oculomanuelle.

Il veille également particulièrement à travailler l'intégration sensorielle souvent perturbée chez l'enfant porteur du syndrome d'Angelman : ce processus neurologique inconscient, au cours duquel le cerveau enregistre, différencie et module des stimuli sensoriels (vision, odorat, ouïe, goût, toucher, mouvement, équilibre) venant du corps de l'enfant et de son environnement, lui permet de découvrir son environnement et d'interagir avec lui de façon adaptée.

Le psychomotricien travaille sur prescription médicale, en lien avec vous et les différents intervenants éventuels autour de votre enfant**.**

L'ergothérapeute a comme objectif de favoriser l'autonomie dans les actes de la vie quotidienne ; il procède pour cela à une évaluation en situation réelle, en lien étroit avec les proches ou/et les professionnels qui assurent l'accompagnement de l'enfant, du jeune puis de l'adulte.

L'évaluation des capacités de l'enfant, puis plus tard de l'adulte, va être menée très concrètement dans les activités de la vie quotidienne, du lever jusqu'au coucher en passant par la toilette, l'habillage, les repas, les déplacements, les modes de communication et les loisirs. Pour chacune de ces activités, l'ergothérapeute pourra préconiser à partir des difficultés rencontrées des moyens facilitateurs : des gestes, des aides techniques, un aménagement du domicile, des outils de communication adaptés. Ces préconisations s'appuient aussi sur vos observations et celles des différents professionnels qui interviennent auprès de votre enfant, s'intégrant ainsi dans le projet thérapeutique coordonné par son médecin référent. Leur mise en œuvre permet la participation la plus active possible de votre enfant pour tous les actes de sa vie quotidienne.

L'ergothérapeute intervient aussi bien au domicile qu'en crèche, école ou établissement médicoéducatif.

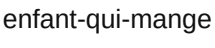
Fiche thématique :

- Psychomotricité
- Ergothérapie
- Kinésithérapie

Mon enfant a des troubles de l'oralité et du langage

L'intervention de l'orthophoniste pour les personnes porteuses du syndrome d'Angelman porte sur deux axes : l'oralité d'une part (alimentation et déglutition salivaire) et la communication d'autre part.

L'ORALITÉ



L'alimentation est souvent difficile et le bavage fréquent chez le jeune enfant porteur du syndrome d'Angelman. Les origines de ces difficultés sont les mêmes : l'enfant ferme mal la bouche du fait d'une Hypotonie buccale, ne perçoit pas bien ce qu'il a dans la bouche, qu'il s'agisse de salive ou d'aliments et coordonne mal les mouvements nécessaires à la déglutition. On parle d'une dyspraxie bucco-faciale.

À ces difficultés peuvent s'ajouter des souvenirs désagréables autour de la zone buccale, si, par exemple, l'enfant a dû être alimenté par sonde en période néonatale ; la bouche n'est alors plus vécue comme une zone de découvertes et de plaisir et l'enfant refuse toute texture ou goût nouveauX. S'il présente un Reflux Gastro-Oesophagien (RGO), problème fréquent, il peut avoir mal quand il avale ou lors du reflux et manifester alors un comportement alimentaire déviant, refus de s'alimenter ou, au contraire, attitudes compulsives avec l'alimentation.

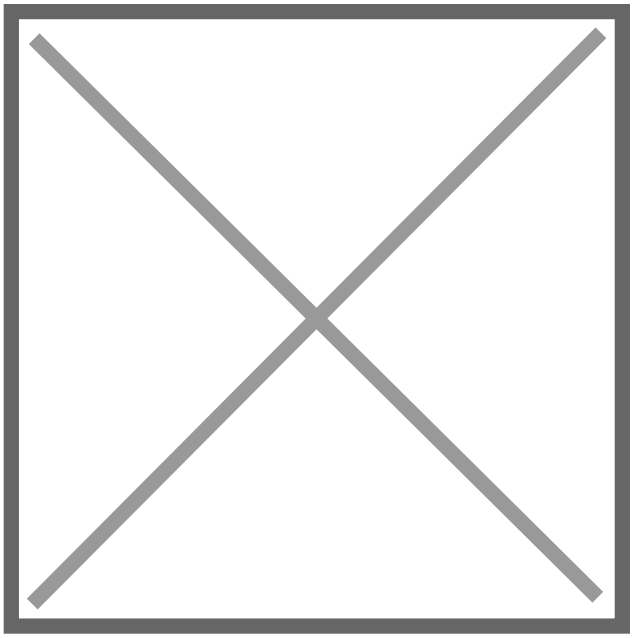
Dans tous les cas, l'objectif essentiel est de faciliter la prise alimentaire et la déglutition salivaire. L'orthophoniste peut aider, dans le cadre d'une intervention précoce, à trouver ce qui pose problème à l'enfant et proposer des savoir-faire adaptés.

Un travail précoce sur l'oralité a un impact sur l'alimentation et la déglutition salivaire et il aide aussi l'enfant à découvrir la respiration nasale, évite de nombreuses infections ORL, renforcées par la respiration buccale. Il donne aussi à l'enfant une mimique plus expressive, facilitant la communication non verbale.

Fiche thématique : Oralité

LA COMMUNICATION

La communication est d'abord, chez tout enfant, non verbale. Avant d'accéder au langage, un jeune enfant doit passer par de multiples étapes : l'attention conjointe, le pointage, le tour de rôle et de parole, une compréhension contextuelle. En étroit partenariat avec vous, l'orthophoniste aide votre enfant à construire ces compétences pré-langagières.



L'enfant porteur d'un syndrome d'Angelman a de nombreux comportements de communication non verbale.

Son langage est plus développé sur le plan de la compréhension que sur le plan de l'expression. Il est essentiel de l'aider à le construire en verbalisant ce qu'il fait ou ce qui caractérise la situation vécue, en multipliant les interactions. On lui parle en essayant de capter son regard, en utilisant des mots simples, en accentuant les intonations et l'articulation, en essayant de respecter ses centres d'intérêt.

Plus on lui donne de redondances et plus il a de chance d'intégrer et de mémoriser le nouveau mot proposé : redondances visuelles, auditives, tactiles. *« On regarde le chien, on l'écoute qui aboie, on le caresse, on touche la peluche qui le représente, on voit sa photo, on fait un geste qui le symbolise. »*

Il est essentiel de lui donner, le plus précocement possible, tous les outils susceptibles de l'aider à construire sa communication, tant réceptive qu'expressive (signes, photos, pictogrammes, etc).

Chaque enfant est différent et évolue à son rythme, en fonction de ses potentialités et de ses caractéristiques individuelles. Par une évaluation précise et régulièrement réajustée, menée en étroit partenariat avec les parents, l'orthophoniste peut percevoir où l'enfant se situe sur le plan de sa communication et quels sont les démarches et outils susceptibles de l'aider à progresser.

Fiches thématiques :

- La communication alternative
- Communiquer avec une personne porteuse du syndrome d'Angelman
- Communiquer Autrement - Les Techniques
- La communication alternative avec le PODD

Mon enfant fait des crises d'épilepsie

L'épilepsie est un symptôme fréquent. Plusieurs types de crises d'épilepsie peuvent se voir mais les absences atypiques et les Myoclonies sont particulièrement fréquentes. Les crises généralisées tonico-

cloniques peuvent être le mode d'entrée dans l'épilepsie, notamment à l'occasion d'un épisode infectieux (Convulsion fébrile). Le médecin référent de votre enfant vous apprendra à reconnaître les différents types de crises.

APPRENDRE À DÉTECTER LES DIFFÉRENTES CRISES

Les crises généralisées tonico-cloniques (avec ou sans fièvre)

Elles se manifestent par une chute liée à la perte de connaissance puis le corps se contracte. Apparaissent ensuite des secousses rythmiques de tous les membres. Il faut veiller à ce que l'enfant ne se blesse pas en écartant les objets dangereux. Enfin, il y a une période de récupération avec une Hypotonie, une respiration bruyante chez un enfant encore inconscient.

Ce type de crise peut nécessiter l'utilisation de Buccolam® (en intra buccal) ou de Valium® (en intra rectal) que les parents auront appris à utiliser.

Absences atypiques : crises atoniques et myocloniques

Les absences se caractérisent par un arrêt brusque de l'activité en cours. L'enfant garde habituellement les yeux ouverts, fixes, ne semble plus réagir au monde extérieur pendant quelques secondes à une minute. Dans le syndrome d'Angelman, les absences sont volontiers associées à des Myoclonies c'est-à-dire des secousses musculaires des membres. Le tremblement grossier intermittent, très fréquent dans le syndrome d'Angelman, correspond à des Myoclonies rapides, appelées aussi myoclonus tremor. Lorsque l'enfant devient trop calme, peu actif et paraît absent avec des Myoclonies, il peut s'agir d'un état de mal absence ou *« status non convulsif »*. Cet état nécessite un avis neurologique urgent.

QUELS EXAMENS FAIRE EN CAS DE SUSPICION DE CRISE D'ÉPILEPSIE ?

L'électroencéphalogramme (EEG) de veille et de sommeil et surtout la vidéo EEG

Il est essentiel de réaliser un EEG dans les situations de régression neurologique, même lorsqu'aucune myoclonie n'a été identifiée.

Pas de nécessité de surveillance EEG systématique.

LES TRAITEMENTS ANTI-ÉPILEPTIQUES

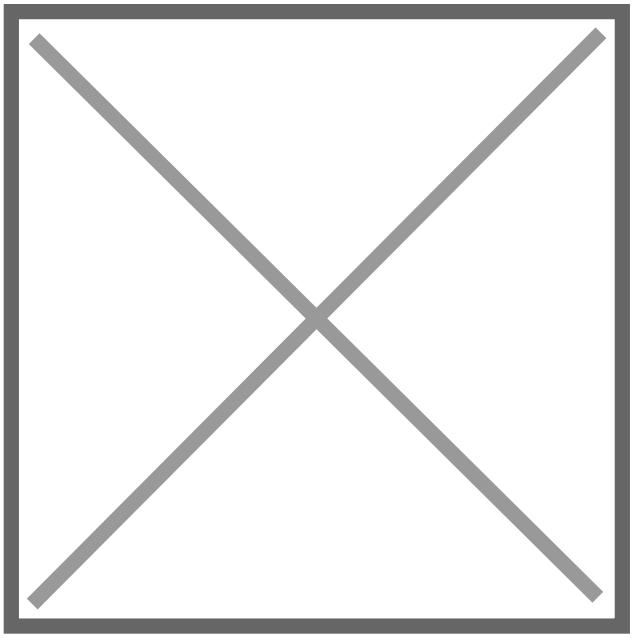
Le traitement de la crise d'épilepsie

Midazolam (Buccolam®) ou Diazépam (Valium®) à faire par l'entourage lorsque la crise d'épilepsie dure plus de 4 minutes.

Les médicaments de l'épilepsie

Les plus fréquemment utilisés sont les suivants :

- Valproate de sodium (Dépakine®, Micropakine®)
- Clobazam (Urbanyl®) • Clonazepam (Rivotril®)
- Lamotrigine (Lamictal ®) Lévétiracétam (Keppra®)
- Zonisamide (Zonégran®)
- Éthosuximide (Zarontin®) Cependant, cette liste n'est pas exhaustive et le traitement est toujours prescrit et évalué en terme d'efficacité et de tolérance, avec le neurologue ou le neuropédiatre.



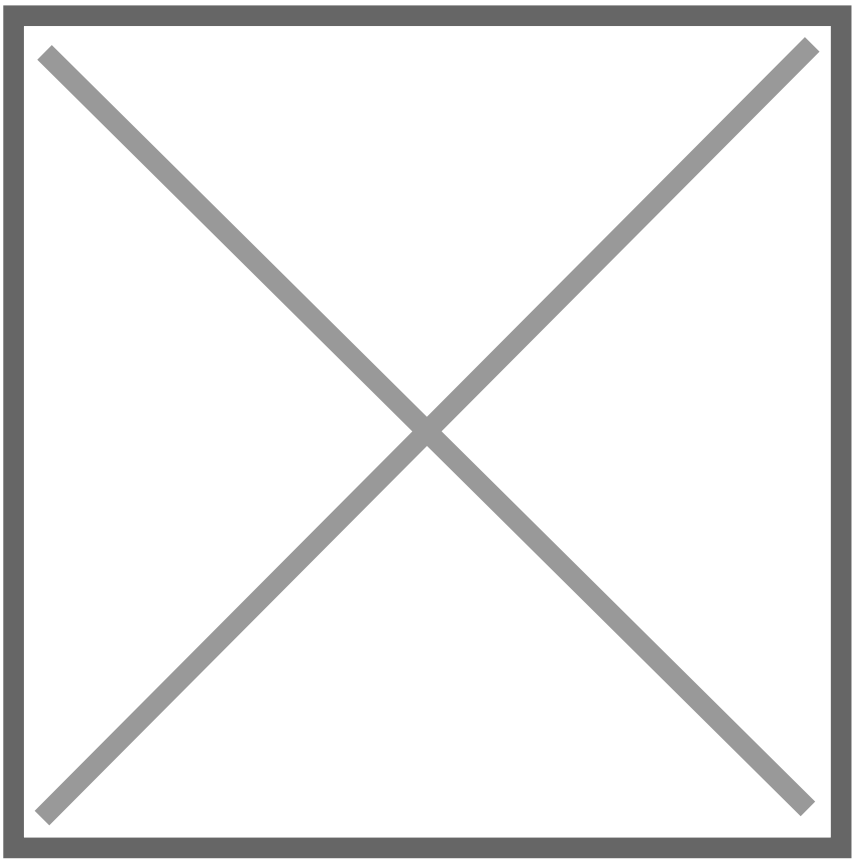
Quelques médicaments sont à éviter dans le syndrome d'Angelman, la carbamazépine (Tégrétol®) et le vigabatrin (Sabril®) en particulier.

Les traitements non médicamenteux

Les diètes cétogènes : il s'agit de régimes alimentaires stricts, débutés à l'hôpital, utilisés lorsque les crises sont fréquentes et résistantes au traitement médicamenteux. Leur efficacité est réelle (partiellement ou totalement) dans 50% des cas. Elles sont utilisées en association avec les médicaments anti-épileptiques.

Fiche thématique : Epilepsie

La question du sommeil



Votre enfant peut avoir des troubles du sommeil, mais ce n’est pas une fatalité. Plusieurs niveaux d’intervention existent, et l’on proposera toujours une approche comportementale, parfois une approche médicamenteuse. Ces troubles du sommeil ont tendance à s’atténuer lorsque l’enfant grandit mais le sommeil peut rester perturbé. Il ne faut pas hésiter à en parler à votre médecin. Ce n’est pas un trouble mineur puisqu’il retentit non seulement sur l’enfant (le manque de sommeil peut faciliter la survenue de crises d’épilepsie, une hyperactivité durant la journée,) mais également sur toute la famille (fatigue).

Fiche thématique : Troubles du sommeil dans le syndrome d'Angelman