LIVRET D'ACCUEIL DU SYNDROME D'ANGELMAN

Accompagner un enfant porteur du syndrome d'Angelman

WWW.AFSA-LIVRET.FR

Critères diagnostiques

Critères de diagnostiques pour le syndrome d'Angelman

À la naissance, les enfants n’ont pas de troubles apparents.

SIGNES CLINIQUES CONSTANTS

Présents chez tous, mais avec des variations de sévérité suivant les types génétiques :

- Retard moteur
- Troubles de l’équilibre : marche tardive et instable
- Hyperagitation avec difficultés gestuelles : mouvements maladroits et saccadés
- Sourires et rires facilement provoqués, parfois inattendus et difficiles à contrôler, hyperexcitabilité
- ? Difficultés de concentration, hyperactivité
- Langage quasi absent ou réduit à quelques mots, mais la compréhension et les interactions par gestes, supports visuels, sont meilleures
- Déficience intellectuelle

SIGNES FRÉQUENTS

Dans plus de 80% des cas, plus fréquents dans certains types génétiques :

- Crises d’épilepsie débutant généralement avant l’âge de 3 ans avec des anomalies particulières de l’électroencéphalogramme (EEG) qui peuvent contribuer au diagnostic

- Myoclonies : petites secousses des mains et des doigts donnant l'impression d'un « tremblement » irrégulier, clignements inhabituels des yeux
- Troubles du sommeil plus importants dans l'enfance mais possibles à tous les âges
- Ralentissement de la croissance du périmètre crânien, dans les deux premières années

SIGNES ASSOCIÉS

Dans plus de 50% des cas, plus fréquents dans certains types génétiques :

- Troubles d'alimentation :
    - Difficultés de succion et de déglutition
    - Difficultés de mastication
    - Incontinence salivaire : bavage
    - ?Reflux gastrique très fréquent
- Particularités physiques mineures [repérables par les généticiens]
    - Hypopigmentation de la peau (peau pâle), ainsi que des cheveux et des yeux : plus clairs comparés à ceux de la famille (en cas de délétion)
    - Strabisme
- Troubles du comportement ou particularités comportementales :
    - Attraction et fascination par l'eau, et certains objets brillants
    - Anomalies du comportement alimentaire chez l'adolescent avec appétit augmenté et risque de surpoids pouvant aller jusqu'à l'obésité.
    - Réactions émotives excessives, anxiété, difficultés à gérer les changements et les frustrations (se majorent avec l'age)
- Troubles orthopédiques : une scoliose et des déformations des articulations (genoux et pieds) sont possibles.