



AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : ddoc-memoires-contact@univ-lorraine.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>



GOLDSTEIN Sophie

Née le 15/08/1972

Mémoire présenté en vue de l'obtention du
Certificat de Capacité d'Orthophoniste

**ETAT DES LIEUX DE LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE DANS LE
CADRE DU SYNDROME D'ANGELMAN**

Université Victor Segalen – Bordeaux

Département d'Orthophonie

Année 2012-2013

Remerciements :

Je tiens à remercier très sincèrement ma directrice de mémoire, Madame Longère-Trollet, orthophoniste et chargée d'enseignement au Département d'orthophonie de Bordeaux, pour sa disponibilité et ses conseils avisés qui m'ont été précieux pour l'élaboration de ce mémoire ainsi que pour ma pratique future.

J'adresse également mes remerciements à Madame Lamothe-Corneloup, directrice adjointe du département d'orthophonie de Bordeaux, pour ses nombreux conseils, ses encouragements et son soutien tout au long de ces quatre années d'étude.

Je souhaite également remercier Madame Fraisse, ainsi que Monsieur le Docteur Pédespan d'avoir accepté d'être membres de mon jury de soutenance.

Un grand merci à Madame Isabelle Eyoum pour son enthousiasme, son partage de connaissances et de documentation.

Un grand merci aussi :

- Aux orthophonistes, de France et d'ailleurs, qui ont répondu à mes appels téléphoniques, mes mails et rempli mes questionnaires,
- Aux enfants Angelman et leurs parents, de France et de l'étranger, qui ont accepté de participer à ce projet et de partager leur expérience,
- À tous les partenaires associatifs français et étrangers, pour leur assistance et plus particulièrement, Madame Denise Laporte, pour son aide précieuse.

Merci à tous les maîtres de stages qui ont bien voulu m'accueillir durant ces 4 années d'études et qui m'ont permis de passer progressivement de la théorie à la pratique.

À Assia, Gladys, Jenny, Karine et Mahalia, pour leur complicité et leur humour sans faille.

Je remercie également les membres de ma famille qui ont cru en moi et notamment, ma « dream team » qui a subi parfois mon stress et mes interrogations, mais qui a toujours soutenu mon choix.

Bien évidemment, toutes mes pensées vont vers une personne qui ne saura jamais que j'ai obtenu ce diplôme mais qui m'a toujours encouragée et accompagnée.....

Enfin, ce travail de fin d'études peut servir à démontrer, s'il le faut, qu'il n'y a pas d'âge pour accomplir ses rêves.

SOMMAIRE

INTRODUCTION.....	1
PARTIE THEORIQUE	3
I. Les maladies rares.....	4
A. Définition	4
B. Étiologie des maladies rares	4
C. Sémiologie.....	4
D. Conséquences médico – sociales de la rareté de ces maladies.....	5
E. Les plans nationaux maladies rares (PNMR)	5
II- Le syndrome d'Angelman.....	9
A. Découverte du syndrome.....	9
B. Estimation de la prévalence.....	11
C. Le diagnostic	12
D. Étiologie du syndrome d'Angelman	16
E. Analyse de certaines manifestations cliniques	19
F. Corrélation génotype-phénotype	25
G. Diagnostic différentiel.....	26
H. Traitements médicamenteux et suivi médical	28
III- Les préconisations pour la prise en charge précoce de ce syndrome dans la littérature ...	28
A. Les fondements scientifiques d'une prise en charge précoce.....	28
B. La prise en charge orthophonique précoce.....	30
C. Les objectifs de l'accompagnement parental précoce	33
D. Les principaux axes thérapeutiques à aborder dans la prise en charge orthophonique	35
PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES DE TRAVAIL.....	45
PARTIE EXPERIMENTALE.....	47
METHODOLOGIE	48
I. Objectifs et contraintes de notre étude	48
A. Objectifs	48
B. Contraintes	48
II- Démarche	49
A. Outil de recherche	49
B. Les populations de l'étude.....	50
C. Lieu de l'étude.....	52

D. Moyen de diffusion des questionnaires	52
SYNTHESE DES RESULTATS	54
A. Les orthophonistes français	54
B. Les parents de patients Angelman en France	74
C. Les orthophonistes et les parents à l'étranger	79
DISCUSSION	85
I. Retour sur les hypothèses de travail et rappel des résultats	86
II. Comparaison de nos résultats avec les données de la littérature.....	87
III. Comparaison de nos résultats avec la prise en charge orthophonique à l'étranger.....	99
IV. Réflexions sur la méthodologie et les limites de notre étude.....	100
V. Intérêts de notre étude	102
VI. Perspectives.....	103
VII. Apports personnels.....	104
CONCLUSION	106
BIBLIOGRAPHIE	107
SOMMAIRE DES TABLEAUX	113
SOMMAIRE DES FIGURES	114
ANNEXES	115

*Ce mémoire est le fruit d'un long travail de réflexion et de recherche.
J'espère qu'il pourra servir de soutien pour tous ceux qui souhaitent mieux appréhender le
syndrome d'Angelman.*

INTRODUCTION

Le syndrome d'Angelman, dû à une anomalie génétique, est une maladie rare dont la prévalence est estimée à 1/12 000 naissances et qui reste difficile à diagnostiquer avant l'âge d'un an.

Les personnes porteuses de ce syndrome présentent de nombreux troubles parmi lesquels on trouve un retard mental sévère, des troubles de la mastication et une salivation excessive, une absence de langage, des particularités comportementales, des troubles du développement moteur, des crises d'épilepsies et des troubles de l'attention.

La rareté de cette pathologie implique que les professionnels y soient peu confrontés, peu formés et, par conséquent, peu préparés à la prise en charge.

L'accompagnement est pluridisciplinaire et comporte de la kinésithérapie, de l'ergothérapie, de la psychomotricité, un soutien psychologique et de l'orthophonie.

En effet, le décret n°2002-721 du 2 mai 2002 fait entrer dans le champ de compétences des orthophonistes le bilan et l'éducation ou la rééducation du langage dans le cadre des maladies génétiques.

Ainsi, la littérature décrit des troubles de l'alimentation (régurgitations, difficultés de succion), des perturbations des pré-requis au langage (babillage tardif, vocalisations peu fréquentes ou réduites) et préconise une prise en charge précoce.

Ces éléments devraient être des indicateurs de la nécessité d'une prise en charge orthophonique dès le plus jeune âge, avant même la pose du diagnostic du syndrome.

Pourtant, le témoignage de parents d'enfants Angelman nous a permis de constater que certains sont suivis en libéral, d'autres en institution mais qu'un certain nombre ne bénéficie d'aucune prise en charge orthophonique.

Nous nous sommes donc interrogés sur les modalités d'intervention des orthophonistes auprès de ces patients et nous avons envisagé de recenser le nombre de patients suivis en orthophonie, leur âge, ainsi que le rythme et le contenu de leur prise en charge.

Enfin, nous nous sommes demandés si la prise en charge de ces patients diffère d'un pays à l'autre.

Pour ces raisons, il nous est apparu nécessaire d'interroger le plus grand nombre d'orthophonistes prenant en charge ou ayant suivi des patients Angelman, en France et si possible, à l'étranger, à l'aide d'entretiens et de questionnaires. Ceci afin de comprendre et de tenter de préciser les caractéristiques de leur pratique.

Il nous a également semblé utile de recueillir le ressenti des parents suite à la prise en charge ou non de leur enfant en orthophonie.

L'analyse de ces questionnaires pourrait nous permettre d'établir un âge moyen de début de prise en charge, de dégager des axes de prise en charge, et enfin de faciliter la connaissance de ce syndrome et de ses spécificités.

Ces données pourraient mettre en évidence des signes précoces d'atteinte du syndrome et indiquer les éléments d'une programmation rééducative adaptée.

Nous exposerons, dans une première partie, les caractéristiques du syndrome d'Angelman et plus particulièrement ses manifestations cliniques. Ensuite, nous étudierons les préconisations pour la prise en charge de ce syndrome dans la littérature.

Puis, nous présenterons notre protocole expérimental. L'analyse des résultats obtenus nous permettra de comparer nos données avec celles de la littérature, de présenter les limites de notre étude et d'en exposer les perspectives.

PARTIE THEORIQUE

I. Les maladies rares (1)

A. Définition

Une maladie rare se définit par sa prévalence puisqu' « *elle ne concerne qu'un nombre restreint de personnes par rapport à la population générale* » (2).

Soit une personne sur 2 000 selon le seuil retenu en Europe, ce qui représente pour la France, moins de 30 000 cas pour une maladie donnée.

D'après le site « Orphanet », il en existe actuellement environ 8 000 et chaque année, 200 à 300 nouvelles maladies sont découvertes.

Prises isolément, elles sont rares ; néanmoins, elles concernent un grand nombre de personnes puisqu'on estime que 6 à 8 % de la population mondiale serait touchée, ce qui représente, plus de trois millions de personnes en France, 25 millions en Europe et 27 millions aux Etats-Unis.

Nombre de ces maladies sont dites orphelines puisqu'il n'existe actuellement aucune réponse thérapeutique.

B. Étiologie des maladies rares

On sait que presque toutes les maladies génétiques sont des maladies rares, mais il existe des maladies rares qui ne sont pas génétiques.

En effet, les maladies rares ont une origine génétique dans 80% des cas (3). Les autres peuvent être d'origine infectieuse, auto-immune ou cancéreuse.

Enfin, pour un grand nombre de maladies, la cause reste encore inconnue actuellement (2).

C. Sémiologie (2)

Les trois quarts des maladies rares sont présentes dès la naissance ou avant l'âge de 2 ans et génèrent de graves incapacités. Cependant, certaines maladies rares - environ un quart - apparaissent après 40 ans. C'est le cas de la sclérose latérale amyotrophique, par exemple.

Les maladies rares sont très hétérogènes puisqu'il en existe un grand nombre, mais aussi par le fait qu'une même maladie aura des atteintes et des évolutions différentes en fonction de chaque personne.

Pourtant, on peut tout de même observer que les maladies rares présentent des caractéristiques communes que l'on retrouve quasi constamment. Elles sont rares, évolutives, chroniques, invalidantes et le pronostic vital est souvent en jeu.

Il faut aussi garder à l'esprit que bien souvent, il n'existe pas de traitement curatif. Néanmoins, une prise en charge thérapeutique peut permettre de soulager les symptômes et d'améliorer la qualité de vie des patients.

D. Conséquences médico – sociales de la rareté de ces maladies (2)

Bien évidemment, les connaissances médicales et scientifiques sur les maladies rares ne cessent de se développer ; mais certaines de ces maladies sont si rares que parfois, les malades rencontrent des difficultés à être diagnostiqués, informés et orientés vers des professionnels compétents.

Il convient ici de souligner l'influence notable de la zone géographique de résidence du patient sur l'accès aux soins, la prise en charge sociale et médicale de la maladie et sur le délai du diagnostic.

Et puis, n'oublions pas qu'il existe encore des maladies rares non décrites, non diagnostiquées et pour lesquelles les patients et les professionnels de santé restent dans l'expectative.

Pour ces personnes, la prise en charge est difficile : elle devrait être globale mais ne reste centrée que sur les symptômes de leur maladie. Il en résulte parfois des prises en charge inefficaces, ce qui représente un surcoût pour la collectivité.

Pour toutes ces raisons et devant l'insistance des associations représentant les malades, l'Etat Français a décidé de mener une politique de soutien et de recherche sur les maladies rares.

Ainsi, par la mise en œuvre de moyens financiers conséquents, les maladies rares sont devenues une priorité de santé publique depuis la Loi de santé publique du 9 Août 2004.

E. Les plans nationaux maladies rares (PNMR)

1- Leurs objectifs et axes de travail

La France est le premier pays de l'Union Européenne à avoir mis en œuvre un « plan national maladies rares » (2005 – 2008) (4).

Ce premier plan était axé sur la connaissance de l'épidémiologie de ces maladies et de leurs spécificités, le développement de la formation et de l'information, l'organisation du dépistage,

l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge, ainsi que la recherche et le développement de partenariat nationaux et internationaux.

Il a permis, par exemple, la mise en place de centres de référence et de centres de compétences, le développement de la base de données Orphanet ou le financement de projets de recherche.

Le second plan national maladies rares (2011 – 2014), dans la continuité du premier, a pour ambition « d'améliorer la qualité de la prise en charge des patients, de développer la recherche et d'amplifier les coopérations européennes et internationales » (5).

Pour cela, le plan a défini des axes de travail précis comme, par exemple, une évaluation et une labellisation des centres de référence maladies rares.

Toujours dans l'optique d'améliorer l'accès au diagnostic et la prise en charge des patients, il est préconisé de développer la télémédecine et de doter la France d'une Banque nationale de données cliniques des maladies rares.

Tout ceci s'inscrit dans le souci de rendre plus accessibles les informations sur les maladies rares et de compléter les connaissances des professionnels de santé sur ces pathologies spécifiques, leur prise en charge et leurs effets.

Parallèlement, il a été créé la « Fondation maladies rares » (6), qui est une « fondation de coopération scientifique » entre les acteurs publics et privés, œuvrant pour développer la recherche dans le domaine des maladies rares.

L'accent est mis sur les coopérations et le partage de l'expertise au niveau européen et international.

De même, le second PNMR a permis le financement de plateformes nationales de diagnostic approfondi en rendant possible l'équipement des laboratoires hospitaliers avec des appareils de très haute technologie.

Afin de faciliter le maillage du territoire, de mieux appréhender le diagnostic et d'offrir une prise en charge de qualité pour les patients atteints d'une maladie rare, les PNMR ont organisé l'offre de soins en créant des centres de référence et de compétence maladies rares. Ceux-ci remplissent des fonctions essentielles que nous nous proposons de détailler plus précisément.

2- Les centres de référence maladies rares

Il existe 131 centres de référence nationaux, labellisés pour une maladie ou un groupe de maladies rares. Ces centres réunissent des équipes pluridisciplinaires hospitalières, organisées autour d'équipes médicales, hautement spécialisées.

Le label est attribué, pour une durée de 5 ans, par le ministre chargé de la santé, après avoir recueilli l'avis d'experts indépendants et selon un cahier des charges très précis.

Les **missions** d'un centre de référence sont de :

- « Faciliter le diagnostic et définir une stratégie et des protocoles de prise en charge thérapeutique, psychologique, d'accompagnement social, en lien avec la Haute Autorité de Santé (HAS) et l'Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie (UNCAM) ;
 - Coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique, en lien avec l'Institut national de Veille Sanitaire (InVS) ;
 - Participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles, en lien avec l'Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé (INPES) ;
 - Animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux ;
 - Être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades ».
- (7)

Toutes ces missions ont pour objectif d'améliorer les connaissances et les pratiques professionnelles.

Ces centres assurent aussi un rôle d'expertise et de recours puisqu'ils « ont développé des compétences spécifiques à une maladie ou un groupe de maladies rares » (7).

Ainsi, en raison de la rareté de la pathologie et du peu de spécialistes existant dans ce domaine, ils sont amenés à travailler en lien avec des établissements ou des professionnels de santé qui n'appartiennent pas forcément à leur zone géographique d'implantation, voire même avec l'étranger.

De plus, leur travail permet aux autorités administratives d'évaluer et de piloter la politique sanitaire dans le domaine des maladies rares.

Les centres de référence répondent au besoin de lisibilité de l'offre de soins pour les patients et leurs proches, leur assurant un meilleur accès au diagnostic, une prise en charge globale, de qualité et en cohésion avec les différentes structures et acteurs s'intéressant à la pathologie.

Ils doivent pour cela organiser la prise en charge sur tout le territoire avec des structures déjà existantes : les centres de compétences.

3- Les centres de compétences

Au niveau régional ou interrégional, 502 centres de compétences ont été identifiés par les centres de référence pour certaines maladies rares.

Leur rôle est d'établir le diagnostic et d'organiser la prise en charge et le suivi du patient, en lien avec les centres de référence et les acteurs et structures sanitaires et médico-sociaux de proximité.

RESUME

Le Plan national maladies rares prévoit la structuration de l'offre de soins pour les patients atteints d'une maladie rare sur deux niveaux :

- ❖ un niveau d'expertise et de recours, souvent national ou interrégional, constitué par les centres de référence labellisés qui ont vocation à coordonner la définition des référentiels et des protocoles thérapeutiques, la surveillance épidémiologique et la coordination des activités de recherche ;
- ❖ un niveau de prise en charge, souvent régional, avec les centres de compétences qui établissent le diagnostic, mettent en œuvre la thérapeutique et organisent la prise en charge du patient.

L'enjeu de ces dispositions est de permettre un meilleur diagnostic et une prise en charge spécifique des patients. Mais, c'est aussi un enjeu économique pour la collectivité puisque de nombreuses dépenses sont induites par les maladies rares. Par exemple, citons le coût de l'errance diagnostique, c'est-à-dire des consultations, examens ou hospitalisations inutiles, le coût de financement de la prise en charge sanitaire (exonération du ticket modérateur, remboursement d'aides techniques ou de transport), le coût pour les familles de ce qui n'est pas pris en charge par l'Assurance Maladie, tels certains frais pharmaceutiques.

Grâce à la mise en réseau nationale et internationale des connaissances scientifiques et de la recherche, on ne peut qu'espérer des progrès dans le diagnostic, voire le traitement de ces maladies. Il convient toutefois de souligner que seul un petit nombre de pays a engagé une politique de soutien à la recherche sur les maladies rares (8).

II- Le syndrome d'Angelman

A. Découverte du syndrome

1- Le Docteur Harry Angelman

Le syndrome d'Angelman fut découvert en 1965 par un pédiatre britannique, le Docteur Harry Angelman.

Au début des années 60, il fut le premier à décrire les caractéristiques spécifiques du syndrome connu aujourd'hui sous le nom de syndrome d'Angelman (9).

Trois enfants furent adressés dans son service, en Angleterre, à des périodes différentes. En les examinant, il remarqua qu'ils avaient tous en commun un retard mental sévère, une absence de langage, des accès de rire excessifs, des mouvements et une démarche saccadés à la manière d'une marionnette, une dysmorphie faciale et des crises d'épilepsie.

Sans en être certain, il pensa que leur maladie avait une cause commune mais le diagnostic était purement clinique car il lui était impossible à l'époque de prouver scientifiquement que ces enfants souffraient tous de la même maladie.

Plus tard, alors qu'il se trouvait en vacances en Italie, il vit une peinture, intitulée « jeune garçon avec un dessin de marionnette », au Musée de Vérone.



Tableau 1- « Giovane con disegno di pupazzo »: jeune garçon avec un dessin de marionnette.

Museo di Castelvecchio

Photo: Giovanni Francesco Caroto

Le visage souriant du garçon du tableau et le fait que ses patients avaient des mouvements et une démarche saccadés l'incitèrent à publier un article scientifique, sur les trois enfants, intitulé « Puppet Children » (« les enfants marionnettes ») (9).

Cette dénomination ne plaisait pas aux parents mais elle a servi à rassembler les caractéristiques cliniques des trois patients en un seul groupe. Plus tard, on a retenu le nom de syndrome d'Angelman, en hommage aux recherches d'Harry Angelman.

On appelle souvent les enfants porteurs de ce syndrome des « anges », en lien avec le nom du Docteur Angelman.

Cet article fut publié en 1965 et, après avoir suscité de l'intérêt, il fut oublié jusqu'au début des années 80 (10).

En fait, plusieurs médecins niaient l'existence de cette maladie du fait de sa rareté.

2- Des avancées scientifiques

En 1987 fut identifiée, aux Etats-Unis, l'anomalie chromosomique en cause dans le syndrome d'Angelman : une délétion sur une portion du chromosome 15 (11).

Rapidement, grâce à la comparaison entre la délétion du chromosome 15 d'origine paternelle, responsable du syndrome de Prader-Willi, et celle d'origine maternelle responsable du syndrome d'Angelman, il fut démontré le phénomène d'empreinte parentale (12) (13). Ces deux délétions concernent la même région du chromosome 15, mais le tableau clinique est différent puisqu'il existe, par exemple, dans le syndrome d'Angelman des particularités dans l'encéphalogramme.

En 1997, le gène du syndrome d'Angelman, UBE3A, fut isolé (13) et la recherche tente à présent de découvrir comment les anomalies de ce gène impactent le développement neurologique chez les patients Angelman.

Au cours des vingt dernières années, il y a eu un accroissement des connaissances sur le syndrome d'Angelman dans le monde. Les parents se sont regroupés en associations, ont créé des sites internet, des blogs et beaucoup de sites médicaux et professionnels ont vu le jour.

Tout ceci permet aux familles et aux professionnels concernés par ce syndrome d'obtenir des informations et des supports de travail.

B. Estimation de la prévalence

Le syndrome d'Angelman existe dans tous les groupes ethniques et touche autant les hommes que les femmes, mais on ne connaît pas la prévalence exacte de ce syndrome dans la population (14).

Selon une étude suédoise, la prévalence de ce syndrome serait d'1/ 12 000 (15) et une étude danoise propose une prévalence d'1/10 000 (16).

De plus, en remarquant que peu d'adultes faisaient partie de la cohorte de cas rapportés de syndrome d'Angelman, il est apparu que la population porteuse de ce syndrome était sûrement sous estimée. Ainsi, plusieurs études ont été menées pour évaluer la prévalence du syndrome d'Angelman chez des adultes déficients mentaux de stade modéré à profond, placés dans des institutions. Les résultats indiquent un taux de prévalence de 1,4 % (17) et même de 4, 8% (18).

En utilisant les chiffres du recensement de 1997 et en extrapolant ces données à la population de l'état de Washington, Buckley (18) a obtenu une estimation d'1/20 000 cas.

Ce nombre est aussi proposé, dans un article de 1992, par Jill Clayton-Smith (19).

D'après Bernard Dan, neuropédiatre belge, la prévalence serait comprise entre 1 cas pour 12 000 à 20 000 personnes (11).

Tous les auteurs s'accordent à dire que cette prévalence est sans aucun doute bien inférieure à la réalité et qu'elle reste difficile à évaluer avec précision. Le nombre réel de cas est indubitablement plus important que celui indiqué dans la littérature scientifique.

En effet, le diagnostic de syndrome d'Angelman n'est pas nécessairement posé et, même si l'on ne connaît pas le pourcentage d'individus non diagnostiqués, on peut penser que ce chiffre est significatif.

Ainsi, par exemple, en Belgique, à peine une centaine d'enfants Angelman sont recensés. Or, si on applique une prévalence d'1/20.000, il devrait plutôt y avoir 500 cas (20).

De plus, il apparaît qu'un nombre non négligeable de patients porteurs du syndrome peuvent avoir été diagnostiqués comme autistes en raison de leur déficience mentale et de leur épilepsie (15) (21).

Charles Williams, pédiatre et généticien à l'Université de Floride, suggère aussi de tenir compte dans le calcul de la prévalence de la réduction probable de la durée de vie dans le syndrome d'Angelman. Bien qu'aucune donnée ne soit actuellement disponible, ce spécialiste pense que le retard mental sévère et les crises d'épilepsie pourraient constituer des facteurs de risque (22) .

J.Clayton-Smith et L.Laan (2003) considèrent que la durée de vie est peu réduite, en dépit du fait que certains patients adultes puissent devenir obèses et souffrir de reflux œsophagien important (23).

Enfin, lors de la conférence sur le syndrome d'Angelman de Novembre 2012 (24), le Professeur Dan a indiqué que l'espérance de vie est normale, mais qu'il existe un risque potentiel de blessures lors de chutes dues à l'épilepsie ou en raison « *des maladies ou malformations associées au syndrome d'Angelman* ».

Il apparaît que la prévalence du syndrome d'Angelman chez les enfants et les jeunes adultes serait comprise entre 1/10 000 et 1/20 000 cas (22).

Finalement, C.Williams (2008) préconise de retenir une **prévalence d' 1/15 000 cas** (22).

Concrètement, si l'on veut établir une projection de population, afin de mieux appréhender l'étendue du syndrome dans notre pays, il convient d'appliquer la prévalence d'1 / 15 000 au nombre de naissances total.

Ainsi, le nombre de naissances en France, en 2012, ayant été de 792 000 (25), on peut estimer qu'environ 53 bébés sont nés porteurs du syndrome d'Angelman l'année dernière.

RESUME

Une prévalence retenue de 1/15 000 naissances représente environ 53 bébés Angelman, en France, en 2012.

C. Le diagnostic

1- Données générales

Le syndrome d'Angelman n'est habituellement pas identifiable à la naissance puisque le phénotype est normal. La taille, le poids et le périmètre crânien sont dans la norme (26), mais on retrouve fréquemment des difficultés d'alimentation, notamment des troubles de la succion, de la déglutition ou des régurgitations, dès le début de la vie (27). Il n'existe pas d'anomalies du faciès, excepté, parfois, une protrusion de la langue (14).

Les premiers signes de retard de développement apparaissent vers six mois et les manifestations cliniques du syndrome ne deviennent évidentes que vers un an (27) (28).

Ainsi, par exemple, on relève un ralentissement de croissance du périmètre crânien (microcéphalie) ou un retard du développement moteur, parfois associé à une hypotonie du tronc (27).

La plupart des **diagnostics** sont **posés entre 1 et 4 ans** lorsque les comportements caractéristiques et les particularités développementales deviennent plus évidents (29) (30).

L'établissement du diagnostic se fait de trois manières complémentaires : les caractéristiques cliniques, l'électroencéphalogramme et les tests génétiques (28).

Tous les signes cliniques n'ont pas besoin d'être présents pour que le diagnostic soit établi. En effet, certaines manifestations cliniques existent chez tous les patients, d'autres sont beaucoup plus sporadiques.

2- Les signes cliniques du syndrome d'Angelman et leur fréquence d'apparition

En 1995, puis de nouveau en 2005, une conférence de consensus sur le syndrome d'Angelman (30) a eu lieu entre spécialistes et chercheurs afin d'établir les signes cliniques caractéristiques du syndrome.

Le document, produit à l'issue de cette conférence, a pour objectif de faciliter l'étude clinique des personnes porteuses du syndrome mais aussi d'évaluer celles pour lesquelles les tests génétiques sont restés négatifs.

En effet, bien qu'aujourd'hui, une confirmation génétique du diagnostic de syndrome d'Angelman soit possible, il reste néanmoins, 10 à 15 % d'individus pour lesquels le diagnostic clinique ne peut être confirmé par les tests génétiques (30).

- **Signes cliniques constants (100% des cas)**

- Déficience mentale sévère
- Retard du développement psychomoteur
- Trouble moteur avec ataxie et/ou trémulation des membres. Ce trouble moteur peut être modéré avec des titubations, des troubles de l'équilibre, de la maladresse ou des mouvements raides et saccadés.
- Particularité comportementale : combinaison de rire/sourire fréquents, comportement joyeux, hyperexcitabilité, bras souvent relevés avec applaudissements, instabilité motrice
- Troubles du langage : peu ou pas de mots, la compréhension et la communication non verbale sont meilleures que la communication verbale.

- **Signes cliniques fréquents (plus de 80% des cas)**

- Retard de croissance du périmètre crânien à partir de l'âge de 3 ans, se traduisant par une microcéphalie (≤ -2 DS à l'âge de 2 ans), plus prononcé dans les cas de délétion 15q11.2-q13
- Épilepsie, apparaissant généralement avant 3 ans. La sévérité de l'épilepsie décroît généralement avec l'âge mais elle peut persister à l'âge adulte.
- Anomalies caractéristiques de l'EEG, pouvant apparaître dans les deux premières années de vie. Ces anomalies peuvent précéder les signes cliniques et sont souvent non corrélées aux crises convulsives cliniques.

- **Signes cliniques associés (20-80% des cas)**

- Occiput plat
- Protrusion de la langue
- Troubles de la succion / déglutition
- Difficultés alimentaires et/ou hypotonie axiale pendant la période de la petite enfance
- Prognathisme
- Bouche large, dents écartées
- Hyper salivation, « bavage »
- Mastication excessive
- Tendance à tout porter à la bouche
- Strabisme
- Hypopigmentation de la peau, cheveux et yeux clairs comparés à la famille, seulement dans les cas de délétion
- Majoration des réflexes ostéo-tendineux aux membres inférieurs
- Bras en position relevée, fléchis, particulièrement pendant la marche
- Élargissement du polygone de sustentation avec valgus des pieds
- Sensibilité augmentée à la chaleur
- Perturbation du cycle veille-sommeil et besoin de sommeil diminué
- Attraction et fascination pour l'eau ; fascination pour les papiers et plastiques froissés
- Troubles du comportement alimentaire
- Obésité (chez le grand enfant)
- Scoliose
- Constipation

3- L'électro-encéphalogramme

L'électro-encéphalogramme (ou EEG) est un examen qui a pour but d'enregistrer l'activité électrique du cerveau, au moyen d'électrodes.

Chez les patients porteurs du syndrome d'Angelman, trois anomalies caractéristiques de l'électro-encéphalogramme ont été décrites (30) (31) (32).

L'anomalie la plus fréquente se caractérise par des séquences prolongées de l'activité delta rythmique à 2-3 hertz, de forte amplitude, plus importantes sur les régions frontales et associées à des décharges épileptiformes superposées.

Le second type est caractérisé par une activité thêta rythmique persistante à 4-6 hertz, de forte amplitude, dans une large zone, souvent généralisée, sans somnolence associée. Cette anomalie est souvent rencontrée chez les patients âgés de moins de 12 ans.

Le troisième type est marqué par la présence de pointes et d'ondes raides, à 3-4 hertz, de haute amplitude, surtout postérieures et favorisées par la fermeture des yeux.

Ces anomalies sont caractéristiques du syndrome et sont observées en dehors des crises d'épilepsie (33).

Il n'y a pas de différences dans les anomalies relevées à l'EEG chez les patients Angelman avec ou sans crises d'épilepsie, mais les anomalies de l'EEG sont plus prononcées chez les patients avec délétion (30).

Ainsi, l'électro-encéphalogramme constitue une aide au diagnostic pour les patients qui n'ont pu avoir de confirmation génétique du syndrome ou lorsque l'enfant est trop jeune pour que les critères de diagnostic cliniques apparaissent avec évidence.

Cet examen revêt aussi une grande importance pour l'identification de l'épilepsie.

4- Les tests génétiques (29)

L'anomalie génétique à l'origine du syndrome d'Angelman est portée par le chromosome 15 d'origine maternelle (34). Actuellement, il existe différents tests génétiques permettant d'identifier le syndrome avec certitude.

Tout d'abord, un caryotype est réalisé afin de déceler d'éventuelles anomalies chromosomiques. Cet examen est réalisé conjointement à une analyse FISH (Fluorescent In Situ Hybridization) qui s'applique aux cellules contenues dans le liquide amniotique. Cette technique permet de visualiser une délétion éventuelle de la région 15q11-q 13 du chromosome 15.

Si aucune délétion n'est repérée, d'autres analyses génétiques sont pratiquées afin de savoir s'il existe une disomie uniparentale paternelle, un défaut de méthylation ou une mutation du gène UBE3A.

Ces différents examens rendent possible le diagnostic de syndrome d'Angelman dans 90% des cas. Pourtant, pour 10% de patients, aucune anomalie génétique n'est décelée (29).

D. Étiologie du syndrome d'Angelman

1- Rappels de génétique

Un chromosome est une structure constituée d'ADN et sert de support à l'information génétique. Nous en avons 23 paires dans le noyau de chacune de nos cellules, 22 sont communes aux deux sexes. Les deux chromosomes restants sont les chromosomes sexuels. Chez la femme, ils forment une paire : les chromosomes XX et chez l'homme, les chromosomes XY.

Lors de la conception, chaque parent donne un chromosome de chaque paire ; la mère donne ensuite un chromosome X, tandis que le père donne un X ou un Y, ce qui permet la constitution de la 23^{ème} paire XX ou XY.

Un chromosome possède un bras court, appelé « p », placé en haut sur le caryotype, un bras long, appelé « q », placé en bas, et une partie centrale, le « centromère ».

Chaque bras est divisé en régions et chaque région est divisée en bandes.

Par conséquent, un emplacement est défini par le numéro du chromosome, puis de la lettre du bras impliqué, puis des numéros de région et de bande (35) (36).

Le gène est une petite partie du code génétique composé de quatre molécules d'acide nucléique (appelées C, G, A, T) qui, assemblées, forment des séquences. Toutes ces séquences forment l'ADN. Un gène permet la production de protéines, qui elles-mêmes participent au fonctionnement normal des cellules humaines (29).

L'ADN est la substance qui constitue les chromosomes.

2- Les mécanismes génétiques en cause dans le syndrome d'Angelman

Le syndrome d'Angelman provient d'une perturbation de l'expression dans les cellules cérébrales d'un gène, appelé UBE3A, situé sur le chromosome 15 d'origine maternelle, dans la région 15q11-q13.

Chromosome 15

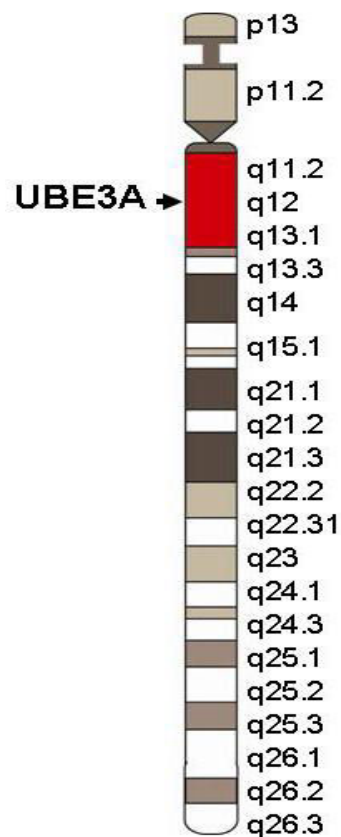


Figure 1 - Le chromosome 15 avec en rouge la partie contenant le gène UBE3A

(source : cureangelman.org)

Normalement, dans une cellule humaine, chaque gène est représenté deux fois : un d'origine paternelle et un d'origine maternelle. Cependant, dans certaines zones cérébrales, seul le gène UBE3A d'origine maternelle est actif alors que la copie reçue du père reste « silencieuse », c'est-à-dire que l'exemplaire de ce gène ne produit pas de protéine. Cette activation est appelée empreinte génomique.

Chez les personnes porteuses du syndrome d'Angelman, l'anomalie concerne le gène maternel UBE3A, situé dans la région 15q11-q13 du chromosome 15, puisqu'il reste silencieux (29). Certaines parties du cerveau ne seront donc pas activées par ce gène.

Les mécanismes pouvant occasionner le syndrome d'Angelman sont de quatre types (29) :

- Une **délétion 15q11-q13** : lorsque la région contenant le gène UBE3A du chromosome 15 maternel est absente (environ 70% des cas).
- Une **mutation du gène UBE3A** : lorsqu'il existe une anomalie dans la séquence du gène UBE3A d'origine maternelle (10 à 15 % des cas).

- Une **disomie uniparentale paternelle** : les deux chromosomes 15 proviennent exclusivement du père (environ 5% des cas).
- Un **défaut d’empreinte génomique** : lorsque le chromosome 15 maternel est présent mais reste silencieux (environ 5% des cas).

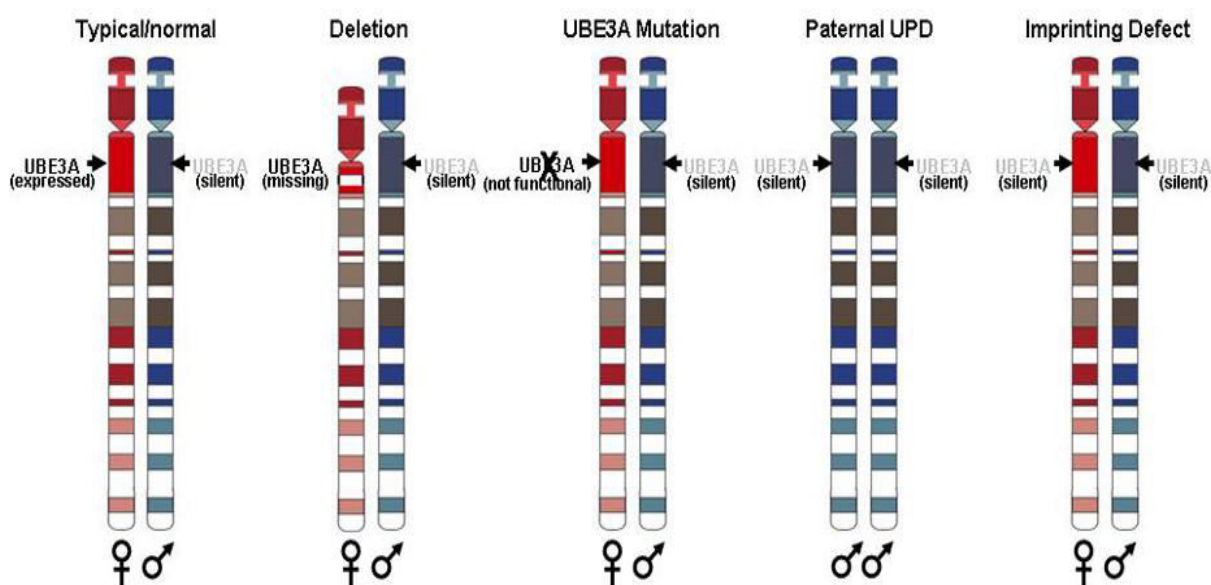


Figure 2 - Les différents mécanismes causant le syndrome d'Angelman

(source : cureangelman.org)

Selon le mécanisme sous-jacent, les symptômes seront plus ou moins marqués et le risque de récurrence ne sera pas le même (14). Ce risque est très faible (< à 1%) en cas de délétion de novo, de disomie uniparentale paternelle ou de défaut d’empreinte génomique sans délétion du centre d’empreinte. Par contre, il passe à 50% en cas de défaut d’empreinte génomique avec délétion du centre d’empreinte et de mutation du gène UBE3A si elles sont aussi présentes chez la mère (29) (37) (38).

Il est nécessaire de souligner que pour environ 5 à 10% des patients, il n’existe pas de cause connue actuellement, malgré la présence de signes cliniques et d’EEG caractéristiques du syndrome. Certains auteurs pensent que d’autres gènes ou chromosomes pourraient alors être responsables des troubles. En conséquence, pour ces patients, le risque de récurrence lors de grossesses ultérieures est indéterminé (37) (38).

En raison de ce risque de récurrence, le conseil génétique est préconisé.

RESUME

Étiologie du syndrome d'Angelman :

- ❖ microdélétion 15q11-q13 : environ 60 à 75% des cas
- ❖ mutation du gène UBE3A : 10 à 15 % des cas
- ❖ disomie uniparentale paternelle : environ 5% des cas
- ❖ défaut d'empreinte génomique : environ 5% des cas
- ❖ cause inconnue : environ 5 à 26 % des cas

Nous venons de présenter le syndrome d'Angelman et la manière dont est menée la recherche de diagnostic. Comme nous l'avons évoqué précédemment, la conférence de 2005 (30) a permis d'établir une liste de signes cliniques spécifiques au syndrome. Cependant, il nous semble important d'étudier plus précisément certaines de ces caractéristiques puisque le syndrome d'Angelman reste très difficile à détecter durant la première année.

Ainsi, les auteurs indiquent tous que le poids et le périmètre crânien sont normaux à la naissance (27) (39). De même, les dysmorphies faciales apparaissent plus tardivement.

Il n'en demeure pas moins que ces enfants souffrent de complications dues au syndrome. En avoir connaissance peut permettre aux orthophonistes de prendre en charge l'enfant et, le cas échéant, d'orienter les parents vers une consultation spécialisée.

E. Analyse de certaines manifestations cliniques

- Problèmes digestifs et comportements oro-moteurs

Les problèmes alimentaires sont très fréquents (40) (41) puisqu'ils affectent plus de 70% des nourrissons (27) (39), mais restent non sévères, en général. Ils apparaissent habituellement tôt, dans les six premiers mois de vie (30), et se manifestent par des difficultés de coordination de la succion et de la déglutition (26) (27).

Ainsi, on peut relever des mouvements de langue incoordonnés, avec des poussées en avant, ou une incoordination oro-motrice généralisée. Il peut exister un trouble de l'initiation de succion et de l'allaitement, et l'alimentation au biberon peut s'avérer être plus facile (27) (29) (30).

Les régurgitations fréquentes peuvent être interprétées comme une intolérance au lait ou comme un reflux gastro œsophagien (27). Dans de rares cas, le reflux gastro œsophagien peut nécessiter une intervention chirurgicale.

Il est possible d'observer vers 6/12 mois un ralentissement de la courbe de poids dû aux difficultés d'alimentation et à l'hypotonie (27). Il convient de surveiller particulièrement la prise de poids à l'adolescence afin de prévenir l'obésité (27).

Les enfants porteurs du SA portent de nombreuses choses dans leur bouche. Dans la petite enfance, la succion de la main (et parfois des pieds) est fréquente. Plus tard, la majorité des jeux exploratoires se fait par la manipulation orale et la mastication.

Beaucoup d'entre eux ont une protrusion de la langue et un bavage alors que pour d'autres, la protrusion n'existe que pendant le rire (26).

- *Épilepsie*

Comme nous l'avons déjà indiqué précédemment, l'EEG permet de montrer aussi les anomalies liées à l'épilepsie.

En effet, on relève des crises d'épilepsie pour 96% des patients (41) (42), avec un début dans les trois premières années pour 83% d'entre eux (41). Par conséquent, la survenue de crises précède souvent le diagnostic (43).

Pendant l'enfance, les crises ont tendance à apparaître lors d'un état fébrile (42) (43) et on peut observer alors des convulsions ou une perte de connaissance, parfois même, des hallucinations.

Les crises peuvent être partielles ou généralisées et revêtir différentes formes. Ainsi, on retrouve des absences atypiques ou associées à une composante clonique, des crises myocloniques, des crises atoniques ou tonico-cloniques (26) (27) (43) (44) (45).

Les crises d'épilepsie semblent s'améliorer à l'adolescence, mais elles perdureront à l'âge adulte (26) (27) (41).

- *Hypotonie, troubles du développement moteur et difficultés de mouvements*

Une hypotonie troncale associée à une hypertonie des membres sont relevés dans la petite enfance (26) (27) (30) (46). A. Smith (39) précise même que l'hypotonie est présente, dès la naissance, pour 63% des patients de son étude.

Les mouvements volontaires sont souvent désordonnés et mal coordonnés et par conséquent, ils empêchent la marche ou l'alimentation. Il est possible d'observer des tremblements dès les six premiers mois de vie (26) (29).

Les acquisitions motrices sont retardées : la position assise se produit en général après l'âge de 12 mois et la marche est souvent acquise entre 18 mois et 10 ans (19) (26) (29) (40) (41).

Certains enfants sont si ataxiques que la marche est impossible jusqu'à ce qu'ils soient plus âgés et plus aptes à pallier les troubles de l'équilibre ; environ 10% échouent à marcher (19) (26) (29).

La démarche est lente, ataxique et raide (29). On observe des mouvements extrêmement instables et saccadés lors de la marche. De plus, les jambes sont tenues écartées et il existe un élargissement du polygone de base (les pieds sont souvent plats, écartés et tournés vers l'extérieur).

Ceci, associé à l'élévation des bras, à la contraction des coudes et les mains tournées vers le bas, produisent l'allure caractéristique du syndrome d'Angelman (27).

Parfois, on peut observer aussi le battement des mains pendant la marche (23).

Le tonus musculaire est anormal et, en raison de l'utilisation incomplète ou de manière inhabituelle des muscles, il peut exister des contractures musculaires, voire des déformations des articulations.

Ainsi, en vieillissant, certains patients peuvent perdre l'usage de la marche s'ils ne sont pas stimulés et pris en charge régulièrement en kinésithérapie (19) (27).

La faible tonicité des muscles de la colonne vertébrale peut induire la survenue d'une scoliose à l'adolescence qui peut s'aggraver avec l'âge (47).

Une étude italienne (48), portant sur 65 patients avec syndrome d'Angelman, âgés de 18 mois à 33 ans, a démontré que 69% des patients souffraient d'une scoliose, avec 100% de scoliose pour les patients âgés de plus de 10 ans.

- Troubles du sommeil et hyperactivité

Les troubles du sommeil sont fréquents pour les personnes souffrant de déficience mentale. Chez les patients Angelman, on relève, en particulier, un endormissement tardif, des réveils nocturnes et des réveils précoces (49) (50).

En effet, des besoins en sommeil réduits et des cycles anormaux de sommeil/réveil sont des éléments caractéristiques du syndrome d'Angelman. Ces dysfonctionnements semblent s'atténuer à l'adolescence et à l'âge adulte (19) (49) (51) (52).

L'administration de mélatonine permet d'augmenter le temps de sommeil et de diminuer l'activité motrice nocturne (49).

L'hyperactivité est présente chez tous les jeunes enfants Angelman, et concerne autant les filles que les garçons. Les jeunes enfants et les bébés sont constamment en activité : ils portent, par exemple, leur main ou leurs jouets dans la bouche ou bougent sans cesse d'une chose à une autre.

Dans la plupart des cas, on relève la présence d'un faible empan attentionnel, d'une grande curiosité et d'une haute distractibilité (53).

- Autisme

Certains comportements, tels que les balancements, les stéréotypies manuelles (battements des mains), l'absence de contact visuel ou de pointage, la fascination pour les objets qui tournent ou avec des lumières clignotantes, peuvent suggérer un spectre autistique (15).

Néanmoins, les enfants porteurs du syndrome possèdent des aptitudes à la communication, recherchent le contact et rient beaucoup.

Une étude danoise (21) explorant la comorbidité entre l'autisme et le syndrome d'Angelman a démontré que l'autisme aurait été diagnostiqué arbitrairement chez des patients Angelman en raison de leur retard mental très important. Les enfants n'avaient en fait pas atteint l'âge mental auquel on s'attend à retrouver des interactions réciproques, telles que l'attention conjointe ou le pointage.

- Hypopigmentation et albinisme oculaire

L'hypopigmentation de la peau et des yeux peut apparaître dès le début de la vie. Elle est causée par l'insuffisance du gène OCA2, localisé tout près du gène UBE3A. Elle ne concerne que les patients avec délétion (54).

Ce gène OCA2 est associé au développement de pigments dans la peau, les cheveux, et l'iris. Chez les patients Angelman souffrant d'hypopigmentation, la couleur de peau, de cheveux et des yeux est plus claire. Tous les enfants avec des délétions du gène OCA2 ne sont pas concernés par l'hypopigmentation mais peuvent avoir seulement une couleur de peau légèrement plus claire que leurs parents (29).

Chez certains enfants Angelman, cette hypopigmentation peut être si sévère qu'une forme d'albinisme est suspectée (55) (56).

Quand le syndrome d'Angelman est dû à d'autres mécanismes génétiques, la pigmentation de la peau et des yeux est normale.

- *Langage, communication et capacités cognitives*

Le trouble du langage est sévère puisque dans la plupart des cas, celui-ci ne se développe pas. Dès le plus jeune âge, les babillages et les imitations sont peu présents. L'utilisation appropriée d'un ou deux mots d'une manière constante est rare (57). La compréhension est toujours meilleure que l'expression, mais elle reste restreinte aux consignes simples concernant la vie quotidienne (19) (58) (59).

Quelques uns parviennent à communiquer en utilisant les signes Makaton ou en échangeant des images (méthode PECS) (19) (58), mais l'utilisation efficace et fluente des signes n'apparaît pas. Il semble que l'utilisation des signes Makaton favorise la compréhension des patients mais leurs faibles capacités d'imitation et leurs difficultés de planification motrice ne permettent pas d'augmenter la production du langage grâce à l'usage de cette méthode.

Ils ont besoin d'être encouragés à utiliser les gestes naturels et à améliorer leur tour de parole et leur attention conjointe. Les patients semblent préférer prendre l'adulte par la main pour l'amener vers ce dont ils ont besoin ou le repousser s'ils désirent exprimer leur refus (60).

La plupart des enfants plus âgés et des adultes Angelman sont capables de communiquer par le pointage et l'utilisation de gestes et par l'utilisation de tableaux de communication. Il semble que cela soit rendu possible par l'amélioration, en vieillissant, de leurs capacités de concentration.

Ainsi, par exemple, ils parviennent à faire des choix en ce qui concerne la nourriture (23) (58).

Selon l'Association Américaine sur le Retard Mental (AAMR), il existerait plus de trois cents maladies ou syndromes qui pourraient induire une déficience intellectuelle (61).

L'enfant porteur du syndrome d'Angelman présente une déficience cognitive, mais pourra évoluer dans ses apprentissages s'il bénéficie d'un accompagnement adapté.

L'AAMR définit la déficience intellectuelle comme « *un fonctionnement intellectuel significativement inférieur à la moyenne, associé à des limitations dans au moins deux domaines du fonctionnement adaptatif: communication, [...], habiletés sociales, [...], autonomie, santé et sécurité, aptitudes scolaires fonctionnelles, loisirs et travail. Le retard mental se manifeste avant l'âge de dix-huit ans* ».

Le DSM-IV définit la déficience intellectuelle par un quotient inférieur à 70 qui comporte quatre degrés de sévérité :

- La déficience légère dont le quotient intellectuel (QI) se situe entre 50-55 et 70
- La déficience moyenne dont le QI se situe entre 35-40 et 50-55
- La déficience sévère dont le QI se situe entre 20-25 et 35-40
- La déficience profonde dont le QI est inférieur à 20-25

Les potentiels de développement sont fonction du degré de sévérité de la déficience.

Les capacités cognitives des patients Angelman sont profondément affectées et sont limitées de manière sévère à profonde (30). Les évaluer reste difficile en raison des troubles de l'attention, de l'hyperactivité et du manque de langage. Néanmoins, les tests psychométriques suggèrent que les potentiels développementaux maximum se situent principalement entre 18 et 24 mois (57) (62).

Dans la petite enfance, on observe une déficience des domaines sensori-moteurs et de la communication, un manque d'autonomie et un développement moteur entravé.

Grâce à un entraînement routinier, ces enfants pourront progresser. Par exemple, leurs possibilités de communication pourront se développer. Néanmoins, ils resteront à un niveau de fonctionnement scolaire qui ne dépassera pas la moyenne section de maternelle et leur autonomie restera très limitée.

- *Vie adulte*

Le début de la puberté peut être retardé d'un à trois ans et le développement sexuel est généralement normal (23) (26). La procréation semble possible autant pour les hommes que pour les femmes. La fertilité est normale (27).

Les caractéristiques cliniques du syndrome d'Angelman semblent s'accroître au cours de l'âge adulte. On relève, par exemple, un prognatisme mandibulaire marqué, une lèvre inférieure proéminente ou un menton pointu (23). L'hypertonie des membres, la scoliose et une réticence générale à marcher accentuent les difficultés de mobilité. Beaucoup de patients deviennent obèses et un reflux œsophagien important peut se produire (23).

L'espérance de vie des patients semble normale (63) (64) mais certains auteurs considèrent que la durée de vie peut être réduite en raison des risques inhérents aux maladies et malformations associées au syndrome.

Une vie indépendante est impossible pour les adultes porteurs du syndrome d'Angelman, ils ne pourront jamais être autonomes. Par conséquent, la plupart d'entre eux continuent à vivre

chez leurs parents ou résident dans des institutions spécialisées (Maison d'Accueil Spécialisé, Foyer d'Accueil Médicalisé...) (29).

F. **Corrélation génotype-phénotype**

Tous les mécanismes génétiques évoqués dans ce syndrome provoquent une image clinique uniforme de retard mental sévère à profond, de troubles moteurs, de comportements caractéristiques, ainsi que des limitations sévères de la parole et du langage.

Néanmoins, quelques différences cliniques semblent être corrélées avec le génotype (39) (65) (66) (67).

Les enfants **avec délétion** ont des niveaux de développement plus faibles que ceux avec d'autres causes étiologiques.

Ils semblent avoir un phénotype plus marqué : une microcéphalie, un gros retard moteur (par exemple, de l'ataxie, de l'hypotonie musculaire ou des difficultés d'alimentation), une absence de langage, plus de crises d'épilepsie et une hypopigmentation typique.

Certains auteurs suggèrent que les troubles du langage et les traits autistiques pourraient être majorés par l'importance de la délétion (23) (68).

Les patients avec défaut d'empreinte génomique et ceux avec disomie uniparentale paternelle semblent montrer des habiletés développementales et langagières plus importantes que ceux avec d'autres mécanismes moléculaires sous-jacents (69) .

- Les patients **avec disomie uniparentale** paternelle ont moins de risques de microcéphalie ou d'hypopigmentation, peu d'anormalités de mouvements, moins d'ataxie, et une prévalence moindre (mais non absente) d'épilepsie (67) (70) . Certains peuvent prononcer quelques mots. Les dysmorphies sont moins marquées, mais les caractéristiques comportementales demeurent typiques du syndrome d'Angelman (23).
- Les patients **avec défaut d'empreinte génomique** ont moins de risques de microcéphalie, d'hypopigmentation ou de convulsions ; ils possèdent de meilleures aptitudes à la communication et souffrent moins de retard moteur. Leur croissance est bonne mais ils ont plus de risques de souffrir d'obésité.

Les patients **avec mutation du gène UBE3A** constituent un groupe intermédiaire entre ceux avec délétion et les disomies uniparentales paternelles : ils ont souvent des convulsions et une microcéphalie, une meilleure motricité et des capacités de communication, mais pas

d'hypopigmentation. Lossie et al. (2001), ont souligné une fréquence élevée d'obésité en vieillissant (67).

Enfin, il existe des phénotypes de syndrome d'Angelman plus atténués chez des patients présentant des **défauts d'empreinte incomplets ou en mosaïque** (environ 20% du groupe avec défaut d'empreinte génomique). Leurs capacités de langage sont plus importantes (69) puisqu'ils sembleraient pouvoir utiliser 50 à 60 mots et de simples phrases. Gillesen-Kaesbach et al (1999) ont décrit le phénotype clinique de sept patients Angelman (71). Ils présentaient une hypotonie, de l'obésité, du langage et un degré moins sévère de déficience mentale.

Ainsi, il est possible que ces patients puissent ne pas être suspectés, initialement, d'avoir le syndrome d'Angelman. En effet, leur démarche n'apparaissant pas anormale et leurs capacités de langage progressant, le test diagnostique approprié peut ne pas être demandé.

Quoi qu'il en soit, beaucoup de ces études utilisent des mesures non standardisées (compter le nombre de mots ou questionner avec insistance sur l'alimentation, la toilette ou l'habillage) et n'ont été réalisées que sur un petit nombre de patients (59) (65) (72).

RESUME

Les patients avec un défaut d'empreinte génomique ou avec une disomie uniparentale paternelle ont de meilleures capacités de développement et de langage que ceux avec d'autres mécanismes moléculaires sous-jacents.

Le retard de développement ou l'épilepsie impliquent un suivi médical souvent précoce pour les enfants Angelman.

Pourtant, au départ, d'autres affections plus fréquentes peuvent être envisagées.

G. Diagnostic différentiel

Le médecin grâce à ses connaissances théoriques et pratiques, à son examen clinique et à des examens complémentaires établit un diagnostic différentiel. Ensuite, il compare les symptômes des différentes affections auxquelles il a pensé et progressivement, en fonction des résultats obtenus, il pourra les éliminer, afin d'identifier ou non, avec certitude, le syndrome d'Angelman.

Selon Charles Williams (2001), **trois grandes catégories d'affections** font partie du diagnostic différentiel du syndrome d'Angelman (73) :

- Celles dues à des **anomalies chromosomiques** : par exemple, le syndrome de Prader Willi (SPW), dû à une anomalie du bras long du chromosome 15 paternel, dans la région 15q11-q13. On relève alors une hypotonie néonatale, des troubles de la succion et de la déglutition, une hyperphagie avec un risque d'obésité, un retard statural, un hypogonadisme, une déficience mentale, des difficultés d'apprentissage et d'expression orale, des troubles du comportement, voire des troubles psychiatriques majeurs (74).

- Celles dues à une **mutation génétique** :

- Le syndrome de Rett (75) présente des similitudes cliniques avec le syndrome d'Angelman. Bien que ce trouble neurologique n'affecte que des filles, on retrouve un développement psychomoteur normal la première année, suivi d'une rapide régression associée à des stéréotypies manuelles, une déficience intellectuelle, un retrait social, une quasi-absence de langage, une épilepsie, une démarche instable, voire impossible et une perte de l'utilisation volontaire des mains.

Ce syndrome est causé par une mutation du gène MeCP2 qui a également été mise en évidence chez plusieurs patients présentant le phénotype du syndrome d'Angelman sans en avoir les anomalies génétiques (76).

- Le syndrome thalassémie alpha - déficit intellectuel lié à l'X (syndrome ATR-X) (77) présente un tableau de retard sévère de développement, une thalassémie alpha (maladie génétique de l'hémoglobine), une dysmorphie faciale, une hypotonie faciale, un langage limité, une épilepsie, des anomalies génitales, un reflux gastro-intestinal ainsi qu'un comportement de type autistique chez certains enfants.

Cette maladie touche les garçons, est récessive, liée à l'X et causée par des mutations sur le gène ATRX.

- Le syndrome de Christianson (78), un trouble lié à l'X causé par des mutations dans SLC9A6, dans lequel on retrouve un comportement joyeux, un retard cognitif sévère, une ataxie, une microcéphalie et des crises d'épilepsie (79).

- Celles dues à des **syndromes** :

- La paralysie cérébrale puisque dans cette pathologie, on retrouve une hypotonie, des difficultés alimentaires, parfois de l'ataxie avec une démarche instable ou des tremblements.

- Le syndrome de Lennox-Gastaut (80) qui fait partie des encéphalopathies épileptiques

sévères de l'enfant. On relève des crises d'épilepsie, des anomalies de l'EEG, un retard de développement et une déficience mentale.

Également, comme nous l'avons déjà indiqué précédemment, le syndrome d'Angelman peut être confondu avec l'autisme (15).

H. Traitements médicamenteux et suivi médical

Il n'y a pas de traitement à visée étiologique, mais il est important de proposer un traitement symptomatique (anti-épileptiques, prise en charge spécifique de la scoliose, apports nutritifs) quand il est nécessaire, ainsi qu'une prise en charge éducative adaptée.

Ces traitements médicamenteux visent à améliorer l'épilepsie, les troubles du sommeil ou comportementaux.

Il existe un consensus depuis plusieurs années pour reconnaître l'intérêt d'un diagnostic et d'une prise en charge les plus précoces possibles afin de prévenir les risques de «sur-handicap» et favoriser un développement et une maturation favorables pour les enfants concernés.

III- Les préconisations pour la prise en charge précoce de ce syndrome dans la littérature

De nombreux écrits attestent de l'importance d'une prise en charge précoce pour différentes pathologies. Nous nous sommes interrogés sur le bien-fondé de ces recommandations.

A. Les fondements scientifiques d'une prise en charge précoce

1- Rappels sur le développement cérébral (81)

La formation du cerveau s'effectue selon différentes étapes. Après la fécondation, trois couches de cellules se forment : l'ectoblaste, l'endoblaste et le mésoblaste. Vers la troisième semaine après la fécondation, l'ectoblaste s'épaissit et donne lieu à la formation de la « plaque neurale ». Les bords de cette plaque vont ensuite se replier et former le tube neural, à partir duquel se construiront le cerveau et la moelle épinière.

Dès la fermeture du tube neural, il y a une prolifération neuronale. Les cellules nerveuses migrent ensuite vers leur emplacement définitif dans le cerveau.

Une grande partie de la formation du cerveau se produit donc avant la naissance. Pourtant, le développement du cerveau est un processus qui se poursuit jusqu'à l'âge adulte. En effet, il existe une maturation postnatale tardive du système nerveux central et des interconnexions neuronales, les synapses. Cette construction progressive constitue la maturation cérébrale.

2- Développement et neurogénèse

- La stabilisation sélective des synapses

Durant l'embryogénèse, les connexions nerveuses se développent sous l'influence de deux facteurs : l'expression du programme génétique de croissance et l'interaction avec le milieu environnant.

La théorie de « stabilisation sélective des synapses » de Jean-pierre Changeux (1983) (82) renvoie à deux phénomènes : certains neurones vont disparaître, c'est le phénomène d'apoptose, et certaines connexions synaptiques vont se stabiliser au détriment d'autres qui, au contraire, vont régresser.

Le fonctionnement du système nerveux a un impact sur sa structure puisque l'activité des neurones sélectionne les circuits neuronaux les plus efficaces. Finalement, seules les connexions synaptiques intégrées dans un circuit neuronal fonctionnel seront conservées.

Les stimuli extérieurs jouent alors un rôle prépondérant puisqu'ils entraîneraient la stabilisation ou l'élimination des synapses.

Ceci démontre l'importance des facteurs environnementaux sur la maturation cérébrale.

- La notion de période critique - période sensible (83)

On désigne par « période critique » le moment où les circuits neuronaux doivent être stimulés pour arriver à maturation. Passé cette période spécifique, la maturation n'est plus possible et les synapses qui n'ont pas été activées sont détruites, pouvant entraîner des altérations fonctionnelles.

Certains auteurs préfèrent employer le terme de « période sensible » pour désigner une période, limitée dans le temps, de maturation optimale. Ils considèrent que la maturation est possible en-dehors de la période sensible mais avec une efficacité bien moindre. Une modification de l'environnement peut changer les limites d'une période sensible.

Cette notion signifie qu'il existe des moments durant lesquels un apprentissage sera plus efficace. Ainsi, pour les stimuli sensoriels et pour certaines expériences émotionnelles et cognitives, les périodes sensibles sont assez brèves et se situent à un âge assez jeune. D'autres

compétences ne connaissent pas de période sensible nette et peuvent être apprises de façon optimale tout au long de la vie.

- La plasticité cérébrale

La plasticité cérébrale est la « *capacité du cerveau à s'organiser et se réorganiser en fonction de l'expérience* » (84). Elle existe dès les premières années de développement et se poursuit tout au long de la vie.

Elle peut permettre de compenser certains dysfonctionnements résultant de lésions du système nerveux. Les processus de remodelage se produiront de préférence au cours des périodes critiques de chaque fonction.

RESUME

Les stimuli extérieurs entraînent la stabilisation ou l'élimination des synapses, ce qui démontre l'importance des facteurs environnementaux sur la maturation cérébrale.

Une « période critique » est la période durant laquelle le développement cérébral est le plus sensible à une expérience particulière. Il existe des moments durant lesquels un apprentissage sera plus efficace.

Il convient d'apporter des stimulations en rapport avec la maturation cérébrale de l'enfant, en respectant son niveau de développement.

B. La prise en charge orthophonique précoce

En adéquation avec ces données scientifiques et leurs observations cliniques, les orthophonistes ont intégré la prise en charge précoce à leur champ de compétences.

1- L'orthophoniste, un acteur dans la prévention

Dès le premier décret de compétences de la profession, en 1983, le terme d' « éducation précoce » est inscrit dans les actes professionnels.

« *L'éducation précoce et la rééducation des divers handicaps du jeune enfant, qu'ils soient moteurs, sensoriels ou mentaux* » (Journal Officiel du 27 août 1983).

Ensuite, le décret du 30 mars 1992 précise que les actes de l'orthophoniste « *doivent être accompagnés [...] de conseils appropriés à l'entourage proche du patient* » et leur permet de

« *participer à des actions de prévention au sein d'une équipe pluridisciplinaire.* » (Journal Officiel du 1^{er} avril 1992).

Finalement, le 2 mai 2002 (Journal Officiel du 4 mai 2002), un troisième décret de compétences, encore en vigueur actuellement, abolit les deux décrets précédents.

Dans son article 1, ce décret indique que « *L'orthophonie consiste :*

- *à prévenir, à évaluer et à prendre en charge, aussi **précocement que possible**, par des actes de rééducation constituant un traitement, les troubles de la voix, de l'articulation, de la parole, ainsi que les troubles associés à la compréhension du langage oral et écrit et à son expression ;*
- *à dispenser l'**apprentissage d'autres formes de communication non verbale** permettant de compléter ou de suppléer ces fonctions ».*

En outre, l'article 3 de ce même décret précise que « *l'orthophoniste est habilité à accomplir les actes [...] dans le domaine des anomalies de l'expression orale ou écrite [...], dans le domaine des pathologies oto-rhino-laryngologiques [...], dans le domaine des pathologies neurologiques [...]* », et que « *la rééducation orthophonique est accompagnée, en tant que de besoin, de **conseils appropriés à l'entourage** proche du patient* » (article 4).

Comme nous venons de l'exposer, il apparaît que l'orthophonie est devenue, au fil du temps, une profession qui a su intégrer et mettre en évidence le bien fondé d'une prise en charge précoce.

De plus, la commission prévention du Comité Permanent de Liaison des Orthophonistes et Logopèdes (CPLLO) de l'Union Européenne du 21 octobre 2000, sur la base de la définition de la prévention de l'OMS (Organisation Mondiale de la Santé), indique que l'orthophoniste a un rôle de :

- *prévention primaire et vise à « diminuer l'incidence d'une maladie dans une population et donc à réduire, autant que faire se peut les risques d'apparition de nouveaux cas ».*

L'orthophoniste a donc un rôle d'information, d'éducation sanitaire mais aussi de formation de tous les partenaires concernés par cette maladie.

- *prévention secondaire qui consiste à « diminuer la prévalence d'une maladie dans une population, donc à réduire sa durée d'évolution ».*

Par un dépistage et une prise en charge précoces des troubles, l'orthophoniste pourrait réduire l'impact de ces troubles sur les capacités du patient.

- prévention tertiaire et permet de « *diminuer la prévalence des incapacités chroniques ou des récidives dans une population, donc à réduire les modalités fonctionnelles consécutives à la maladie* ».

L'orthophoniste met en œuvre des actions de rééducation et de remédiation, et peut aussi être amené à intervenir au niveau de l'environnement du patient.

Dans cette perspective d'orthophonie préventive, le repérage de dysfonctionnements précoces dans le comportement alimentaire de certains enfants pourrait permettre d'envisager la détection et l'orientation vers un diagnostic génétique. À ce titre, ce mémoire entre dans le champ d'application de la profession d'orthophoniste.

Nous pouvons présumer qu'un trouble non pris en charge rapidement a un risque potentiel d'aggravation. Il faut donc prévenir l'installation des troubles dès le plus jeune âge.

Cette partie se propose d'exposer plus précisément l'intérêt d'une prise en charge orthophonique précoce.

2- L'intérêt d'une prise en charge orthophonique précoce

Les données relevées dans la littérature (85) préconisent une prise en charge orthophonique précoce : dès la naissance lorsque le diagnostic est anténatal ou postnatal, comme c'est le cas pour la trisomie 21 ou pour une fente labio-palatine, ou dès le repérage de signes d'alerte, comme par exemple, dans le cas de l'infirmité motrice cérébrale ou de l'autisme, **avant même que le diagnostic ne soit posé.**

L'intervention orthophonique précoce concerne donc les enfants ayant des troubles de l'oralité alimentaire ou des troubles des interactions sociales.

Comme le souligne Claire Bélargent (85), « *le pronostic d'évolution de l'enfant déficient dépend fondamentalement de la précocité du dépistage et de la mise en place des prises en charge* ».

Cette prise en charge précoce **limite la survenue de surhandicaps**, telles qu'une aggravation des troubles ou des complications comportementales, et permet la **prise en charge des troubles associés.**

De plus, elle inscrit concrètement le **partenariat** entre la famille, l'enfant et l'orthophoniste. Ce partenariat permet aux familles d'avoir **accès à l'information** et d'**obtenir des conseils pratiques** concernant leur enfant.

Le but recherché est le meilleur développement possible des potentialités de l'enfant, en collaboration avec sa famille et les autres professionnels qui le suivent. Pourtant, nous pouvons souligner qu'il n'est pas nécessaire d'avoir le diagnostic de syndrome d'Angelman pour débiter un projet thérapeutique.

C. Les objectifs de l'accompagnement parental précoce (85)

Dès les premiers moments de la vie, la relation mère-enfant se crée. Pourtant, lorsqu'un nourrisson rencontre des troubles du comportement alimentaire, cette relation ne peut s'établir correctement. Dans le cadre du syndrome d'Angelman, avant même la pose du diagnostic, les fonctions de succion ou de déglutition sont déficitaires (26) (27) et les prises alimentaires peuvent devenir ainsi une source d'anxiété.

En effet, face à ces troubles, les parents se sentent souvent démunis et en quelque sorte « dépossédés » de leur rôle parental. Ils restent dans l'incompréhension et la frustration de ne pouvoir communiquer avec leur enfant.

L'orthophoniste est un interlocuteur privilégié qui répond aux multiples interrogations des parents, les aide à reconnaître le moindre signe de communication de leur enfant et peut réduire les troubles de l'oralité de celui-ci.

Grâce à ses compétences spécifiques, ce professionnel peut donc être amené à intervenir pour effectuer un travail de guidance ou d'accompagnement parental auprès de la famille.

Ces termes sont souvent confondus, mais selon Dominique Crunelle (2010) (86), ils revêtent deux réalités différentes : elle considère la « guidance parentale » comme étant une transmission d'informations et de conseils pratiques et techniques délivrés aux parents et à l'enfant, alors que « l'accompagnement parental » induit une relation de partenariat avec la famille, cherchant à favoriser l'expression des compétences de chacun et à privilégier les interactions entre les parents et l'enfant.

La différence entre ces deux termes semble donc être la place occupée par les parents dans la relation avec l'orthophoniste. Ainsi, parents et orthophonistes doivent collaborer activement.

L'orthophoniste accompagne les parents par un **travail spécifique** sur la déglutition et les praxies oro-bucco-faciales. Il prodigue aussi des conseils sur les adaptations nécessaires pour compenser les difficultés de leur bébé.

L'orthophoniste **écoute** les parents, les **rassure** et leur donne la possibilité d'exprimer leurs doutes, leurs espoirs ou leur colère. Il recueille leurs interrogations et **accompagne** leur prise de conscience de la différence de leur enfant. Ainsi, par ses connaissances et ses compétences, sans chercher à masquer ou minorer le handicap, il met en avant les potentialités développementales et informe les parents de l'impact des troubles sur les capacités de leur enfant.

L'orthophoniste **soutient les compétences parentales**, en accompagnant les parents et en les rendant acteurs du partenariat pour qu'ils retrouvent leur place de parents et restaurent la relation avec leur bébé.

Selon Nicole Denni-Krichel (2000) (87), le manque de contact oculaire, le bavage, le peu d'intérêt pour l'environnement ou les difficultés lors de l'alimentation sont autant de freins au processus d'attachement mère – enfant. L'orthophoniste doit alors aider les parents à **développer les interactions avec leur bébé** afin qu'ils puissent répondre à ses tentatives de communication et restaurer les **liens d'attachement** déficients. De même, l'orthophoniste doit amener les parents à reconnaître les compétences de leur enfant et non plus seulement voir ce que son handicap l'empêche d'être ou de réaliser.

Comme nous l'avons déjà souligné, une prise en charge précoce en orthophonie peut débiter avant même la pose du diagnostic, dès l'apparition des troubles.

Par conséquent, en cas de syndrome génétique, une fois le diagnostic posé, l'orthophoniste est amené à **accompagner les parents dans l'acceptation** de celui-ci.

En effet, poser un diagnostic sur les troubles constitue un soulagement parfois, car enfin, les parents savent de quoi souffre leur enfant, mais c'est indiscutablement un énorme choc.

Cette annonce, aussi dure soit-elle, va permettre aux parents d'amorcer le travail de deuil de « l'enfant imaginaire » et d'envisager un projet d'avenir pour leur enfant.

Dans leur article concernant l'annonce du diagnostic d'une maladie génétique, Didier Lacombe et Eva Toussaint (2007) (88) précisent que cela « *est vécu par les parents comme quelque chose de brutal et de destructeur [...], une blessure narcissique intense [...]* » qui « *s'accompagne d'un fort sentiment de culpabilité* ».

« *L'annonce du diagnostic reste presque toujours gravée dans les mémoires comme une mauvaise nouvelle marquant la fin d'un temps de vie où la maladie était absente, voire*

inimaginable [...]. Mais ce diagnostic peut aussi être source d'un grand soulagement : il signe le point de départ d'un nouvel engagement, d'une reconstruction ».

La **prise en charge** doit être la plus **écologique** possible. L'orthophoniste informe sur les aménagements, les adaptations, le matériel spécifique existant, les jeux disponibles, les associations de parents pour leur enfant. Dans la mesure du possible, il adapte sa prise en charge à leur vie et leur emploi du temps, en prenant en compte, par exemple, les prises en charge des autres professionnels.

L'orthophoniste doit **mettre en place la communication** et développer les capacités d'échange de l'enfant en mettant progressivement en place le contact et la poursuite oculaire, l'attention conjointe, l'alternance des tours de rôle ou le pointage. Ces pré-requis à la communication seront nécessaires à l'utilisation ultérieure de moyens de communication alternatifs.

À force d'observer, conjointement avec l'orthophoniste, les comportements non verbaux (mimiques ou gestes, par exemple) de leur enfant, les parents apprendront à créer des occasions de communication, à adapter leur communication, à donner des réponses appropriées aux intentions manifestées par leur enfant.

Afin que la prise en charge soit la plus efficace possible et en adéquation avec la plainte des parents, il convient d'effectuer un bilan orthophonique initial très précis, dès les premiers mois de la vie (27), évaluant les capacités de l'enfant.

La visée thérapeutique est la stimulation de la motricité oro-faciale afin de limiter les risques de fausse route et de prodiguer des conseils aux parents concernant les troubles de la déglutition.

La prise en charge doit être évaluée régulièrement par des bilans afin de mesurer l'évolution.

Bien évidemment, une fois le diagnostic de syndrome d'Angelman posé, il convient de réenvisager la prise en charge sur le long terme, en partenariat avec les autres professionnels et les parents, dans un projet plus global.

D. Les principaux axes thérapeutiques à aborder dans la prise en charge orthophonique

La prise en charge orthophonique dans le cadre du syndrome d'Angelman revêt différents aspects :

- Pratiquer un accompagnement parental dans les domaines de l'oralité et de la communication.
- Prendre en charge les éventuels troubles de l'oralité.
- En cas d'absence de langage : développer les capacités d'échange, l'attention conjointe, le contact oculaire, le pointage ou l'alternance des tours de rôle.

Afin que cette prise en charge soit la plus efficace possible, il convient de se placer au niveau réel de développement de l'enfant, car la progression comporte des limites, mais reste possible.

- **Les troubles de l'oralité**

Les troubles alimentaires sont très fréquents chez les enfants Angelman (27) (70 % des nourrissons) et sont dus à des difficultés de coordination de la succion et de la déglutition avec des mouvements incoordonnés de la langue, des lèvres et des joues ou à une incoordination oro-motrice généralisée (29).

En cas de troubles de la déglutition, des signes peuvent alerter les parents : la tétée est inefficace, la présence d'un bavage, la toux au cours du repas ou lors de la prise de boisson, la mastication dure longtemps, la présence de pleurs au moment des repas.

À la suite d'un bilan complet de la déglutition, Catherine Senez préconise de prodiguer des conseils aux parents afin de faciliter et dédramatiser le temps du repas (2005) (89).

Au niveau de l'installation :

- S'il existe un trouble de l'initiation de la succion et de l'allaitement, l'alimentation au biberon peut s'avérer être plus aisée.
- Installer le bébé en position assise, la tête maintenue dans l'axe du tronc, bien fléchi et dans une position confortable et détendue pour éviter toute tension musculaire.
- Utiliser un verre coupé pour faciliter la prise de boisson sans hyperextension de la nuque.

Au niveau des textures :

- Proposer des aliments appréciés par l'enfant, des boissons épaissies ou non.
Privilégier l'hydratation pour réduire les problèmes de constipation associés au syndrome.
- S'il existe un trouble de la mastication : mixer les aliments afin d'éviter des fausses routes et de diminuer la durée du repas.

Mobiliser son maxillaire inférieur.

Au niveau des techniques :

- S'il existe une protrusion de la langue, placer la cuillère sur le côté de la langue.
- Aider l'enfant à fermer ses lèvres et à contrôler le déplacement du bol alimentaire dans la bouche.
- Apprendre à reculer et appuyer sa langue sur le palais pour propulser le bol alimentaire dans l'oro-pharynx.
- Travailler le souffle buccal et nasal avec des instruments ludiques (moulin à vent, petits bouts de papier à décaler sur le bureau, plume).
- Proposer des exercices d'imitation des praxies linguales, des lèvres et des joues.

Le bavage

Le bavage est dû à la raideur des muscles du plancher buccal et à la faiblesse de l'occlusion des lèvres. De même, il résulte d'un manque de déglutition spontanée de la salive.

Il peut être d'intensité variable, allant de lèvres mouillées en permanence jusqu'à des vêtements trempés. Les conséquences en sont des difficultés d'alimentation, un mauvais développement des praxies bucco-linguo-faciales ou encore, des problèmes de succion et de déglutition.

Certains facteurs peuvent favoriser le bavage, tels que la non fermeture de la bouche, la respiration orale, la protrusion de la langue ou un trouble de la déglutition.

Afin d'obtenir une déglutition automatique, l'orthophoniste proposera :

- Des exercices de praxies bucco-faciales et linguales
- Des exercices de fermeture buccale et de respiration nasale
- Des massages endo buccaux
- De la cryothérapie qui consiste à passer un bâtonnet glacé sur la surface de la langue. Ceci va provoquer une série de déglutitions. Cette rééducation devra être poursuivie sur une durée d'un an.

Il est à noter qu'un bavage peut également être causé par un reflux gastro œsophagien ou par une mauvaise hygiène bucco dentaire. Si un traitement efficace est proposé, le bavage peut s'en trouver diminué.

- la communication non verbale

Une fois encore, la prise en charge précoce est essentielle afin de développer et de stimuler toutes les compétences nécessaires à la communication non verbale. C'est une prise en charge répétitive et fonctionnelle.

D'autant plus que, selon D. Lacombe (2006) (27), chez les patients Angelman, les *« possibilités de communication sont relativement préservées avec des variations entre les patients »*. Cet auteur considère que la prise en charge orthophonique favorise les capacités de communication non verbale.

Les pré-requis à la communication

Les « formats » de Bruner

Bruner définit le format comme étant *« une stratégie communicative, non linguistique, efficace que créent l'adulte et l'enfant, avant l'apparition du langage, et qui progressivement, deviendra plus conventionnelle et complexe »* (90).

Selon cet auteur, il existe quatre types de formats :

- L'attention conjointe est l'intention d'un des partenaires de communication d'attirer l'attention de l'autre vers un objet, une activité ou un état.
- L'action conjointe sur un objet
- Les interactions sociales
- Les « pretend episodes » qui utilisent un jeu ou un objet de manière non conventionnelle, comme par exemple, les jeux de « faire semblant ».

L'attention conjointe suppose le partage d'un même centre d'intérêt par deux partenaires de communication ainsi que l'intention de communiquer (91). Peu à peu, l'enfant comprendra qu'il peut agir sur l'autre.

La thérapie d'échange et de développement (C. Barthélémy et al. (92))

Cela consiste, au cours d'un jeu, à comprendre et produire une mimique ou un geste pour désigner, imiter, faciliter la compréhension et favoriser les échanges. Cette méthode met en jeu le contact oculaire, l'attention conjointe, l'interaction sociale ainsi que la régulation du comportement. Cela permet donc de stimuler toutes les compétences de communication non verbale.

Les jeux sont variables et peuvent changer à chaque séance, en fonction de l'enfant. Par exemple, l'orthophoniste peut proposer des jeux de ballon, pour favoriser l'alternance des

tours de rôle, des jeux de mimiques, pour renforcer le contact visuel ou des bulles de savon pour travailler la poursuite oculaire.

L'enfant doit être encouragé.

La mise en place d'outils d'aide à la communication

Afin d'établir une communication fonctionnelle, de permettre des échanges et d'améliorer la compréhension, l'orthophoniste propose au patient un apprentissage de systèmes de communication augmentée et/ou alternative. Lors de cette mise en œuvre, il convient de choisir le système le plus adapté à l'âge et aux possibilités motrices et cognitives du patient.

Il existe deux types d'outils d'aide à la communication :

- les systèmes de communication alternative remplacent le langage oral.
- les systèmes de communication augmentative accompagnent et complètent le langage oral.

Souvent, ces deux systèmes sont utilisés conjointement afin de favoriser la communication et d'améliorer la qualité de vie du patient et de ses proches.

L'objectif est de mettre en place des stratégies pour développer des échanges.

Pour cela, plusieurs moyens sont disponibles :

Les gestes :

- la mimogestualité qui reprend le geste spontané de l'enfant
- les signes de la Langue des Signes Française
- les gestes d'appui de la prononciation : la Dynamique Naturelle de la Parole, la méthode phonético-gestuelle de Suzanne Borel-Maisonny
- la modification de l'intonation
- le COGHAMO qui reprend des gestes de la vie quotidienne. Ce langage est simplifié au niveau moteur puisqu'il est destiné à un public souffrant de handicap moteur.

Les pictogrammes :

Ce sont des représentations graphiques exprimant des mots ou des idées. En général, ils sont organisés en rubriques, selon les centres d'intérêt et les besoins, dans un classeur de communication.

Nous pouvons citer, par exemple, les systèmes GRACH ou CORNUSSE, accessibles à un public non initié.

Le Makaton :

C'est un système multimodal augmentatif créé par M.Walker, en 1973, (93) qui utilise différents canaux : verbal (la parole), gestuel (langue des signes française) et visuel (pictogrammes).

Seuls les mots-clés de l'énoncé sont signés, en respectant l'ordre de la syntaxe. Le signe procure un feed-back visuel mais ce système nécessite un apprentissage spécifique et ne peut donc être compris par des non initiés.

Par ailleurs, il semble que seul un petit nombre de patients Angelman parviendra à maîtriser l'utilisation du Makaton (27).

Le PECS :

C'est un système de communication par échange d'images, créé par Bondy et Frost, en 1985 (94), qui permet un apprentissage de la communication selon une progression. Ainsi, il est nécessaire de débiter par le plus concret en commençant par l'objet réel ou les cartes-objets puis les photographies, les images et enfin, les pictogrammes.

Les patients apprennent à trouver puis à donner l'image qui correspond à un objet désiré. Ceci permet d'établir un lien entre le symbole abstrait et l'élément concret. De même, le patient apprend à devenir un partenaire de communication et ainsi, à faire des demandes spontanées. Progressivement, le patient pourra rechercher dans son classeur PECS l'image désirée.

Dans le cadre du syndrome d'Angelman, ce système sera nécessairement adapté au fonctionnement cognitif et aux habiletés motrices du patient.

Ce système permettra au patient de faire des choix pour indiquer, par exemple, ce qu'il désire manger ou la façon dont il veut se vêtir. Cet apprentissage doit correspondre à ses besoins et favoriser au maximum son autonomie.

Les orthophonistes choisissent ce système de communication car les patients Angelman apprécient l'utilisation des photographies et semblent avoir moins de difficultés à saisir la concrétude de l'objet.

De plus, cet emploi de photographies ne nécessite pas d'apprentissage par l'entourage de l'enfant et peut être facilement compris de personnes non initiées.

Les aides techniques :

Selon le code choisi, le support pourra être un tableau de communication, une synthèse vocale (l'ordinateur prononce les mots ou les phrases à partir des images, pictogrammes ou photographies) ou un logiciel d'aide à la communication par pictogrammes. On peut considérer que la manipulation et l'utilisation restent compliquées pour le patient Angelman du fait de ses troubles moteurs et cognitifs. Pourtant, ce support peut aider à focaliser l'attention du patient sur un cadre limité et peut avoir un attrait particulier du fait de l'attrance des patients Angelman pour les écrans en général.

L'Ipad constitue une nouvelle aide technique et semble faire son apparition dans le domaine de la prise en charge. En effet, son usage tactile et son faible encombrement favorise son utilisation par les patients Angelman.

De nombreuses applications concernant la Communication Alternative et Augmentative sont disponibles. Ainsi, il est possible de créer des photos, des horaires visuels et audio personnalisés.

Cet outil propose également des applications ludo-éducatives, telles que le coloriage, la classification, la catégorisation, l'apprentissage des formes et des couleurs, l'appariement de sons avec l'image correspondante ou des exercices de coordination main-œil.

- La compréhension

Parallèlement, il sera essentiel de favoriser l'apprentissage d'une compréhension contextuelle et de donner des repères temporels à l'enfant grâce à la mise en place de routines quotidiennes. L'orthophoniste propose alors un travail de désignation sur photographies ou un questionnement induisant un choix. Afin de favoriser un échange avec l'enfant, il peut être intéressant de choisir le thème de l'alimentation pour le motiver.

- Les stratégies de compensation

Afin d'accompagner l'enfant dans son développement, il faudra mettre en place des stratégies de compensation, telles qu'un aménagement de l'espace destiné à la prise en charge (mobilier adapté ou utiliser un code de couleurs par activité), structurer le temps par l'emploi d'un timer ou d'un emploi du temps pictographique ou photographique et enfin, employer un discours adapté, à l'aide de structures syntaxiques simples.

Enfin, il ne faut pas hésiter à réduire la durée de la séance si l'enfant est trop excité et à entrecouper de pauses les activités proposées.

- Le jeu

Le jeu, adapté aux possibilités de l'enfant, permet d'exercer différentes fonctions et d'entrer en relation avec l'autre. Il peut servir de médiateur lors d'une prise en charge orthophonique. Pour les patients atteints du syndrome d'Angelman, il convient de proposer des jeux en adéquation avec leur développement cognitif. Ainsi, les jeux peuvent revêtir diverses formes :

- Les jeux d'imitation motrice qui entraînent les praxies
- Les jeux de balle qui favorisent la mise en place des tours de rôle
- Les jeux de motricité fine : d'encastrement, de manipulation, de construction, de puzzle, qui permettent de découvrir des couleurs, des formes, de respecter un modèle
- Les jeux avec des objets

- La musique et les comptines

La musique et les comptines peuvent constituer un médiateur intéressant dans le cadre de ce syndrome. En effet, par sa structure même, la musique permet la communication et les échanges, et il semble que les patients Angelman y soient particulièrement sensibles.

Ainsi, lors d'une prise en charge orthophonique, elle peut permettre de calmer le patient en s'inscrivant dans un rituel indiquant, par exemple, la fin de la séance.

De même, elle peut servir de support à l'apprentissage de gestes rythmés.

Les comptines, elles, s'accompagnent de mouvements, de jeux de doigts et de mains. Leur répétition peut permettre un apprentissage de gestes simples, habituer le patient à utiliser son corps pour s'exprimer, malgré ses troubles moteurs, et favoriser l'entraînement des praxies.

Tout comme la musique, elles peuvent s'intégrer dans un rituel de début ou de fin de séance, participer à l'élaboration du schéma corporel ou favoriser l'apprentissage de l'attente, du calme avant l'écoute de la comptine.

Leur aspect routinier favorise l'écoute et la mémorisation.

RESUME

L'article 1 du décret de compétences du 2 mai 2002 indique que : « *L'orthophonie consiste :*

- *à prévenir, à évaluer et à prendre en charge, aussi **précocement que possible**, par des actes de rééducation constituant un traitement,[...]les troubles associés à la compréhension du langage oral et écrit et à son expression ;*
- *à dispenser l'**apprentissage d'autres formes de communication non verbale** permettant de compléter ou de suppléer ces fonctions ».*

En outre, l'article 4 de ce même décret précise que « *la rééducation orthophonique est accompagnée, en tant que de besoin, de **conseils appropriés à l'entourage** proche du patient* ».

La prise en charge précoce :

- **Limite la survenue de surhandicaps,**
- Permet la **prise en charge des troubles associés,**
- Inscrit concrètement le **partenariat** entre la famille, l'enfant et l'orthophoniste.

Grâce à ses compétences spécifiques, l'orthophoniste :

- **Ecoute et rassure** les parents,
- **Accompagne** leur prise de conscience de la différence de leur enfant,
- **Soutient les compétences parentales** en les rendant acteurs du partenariat,
- Aide les parents à **développer les interactions** avec leur bébé,
- **Met en place la communication,**
- **Accompagne les parents dans l'acceptation du diagnostic.**

PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES DE TRAVAIL

PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES DE TRAVAIL

Les données issues de la littérature nous ont permis de relever les faits suivants :

- Les enfants porteurs du syndrome d'Angelman présentent une déficience mentale sévère, des troubles moteurs, des particularités comportementales, ainsi que des troubles du langage.
- Des signes cliniques associés : la protrusion de la langue, des difficultés alimentaires, un trouble de la succion et de la déglutition, une hypersialorrhée et une mastication excessive.
- Certains de ces troubles entrent directement dans le champ de compétence de la profession d'orthophoniste et devraient être considérés comme des indicateurs de la nécessité d'une prise en charge orthophonique.
- Cette prise en charge orthophonique devrait débuter dès le plus jeune âge, avant même la pose du diagnostic, afin de favoriser les apprentissages et d'éviter l'installation des troubles.

Aussi, nous nous sommes questionnés sur la concrétude de la rééducation orthophonique dans la vie des patients Angelman.

Plus précisément, nous nous sommes interrogés sur le délai entre le moment du dépistage et le début de la prise en charge orthophonique, les moyens mis en œuvre à sa réalisation et enfin sur le ressenti des orthophonistes durant leurs rencontres avec ces patients.

Le syndrome d'Angelman est une maladie rare qui est souvent méconnue, voire inconnue des orthophonistes. Seul un petit nombre est confronté à cette prise en charge au cours de l'exercice professionnel et, par conséquent, un déficit de connaissances théoriques sur ce sujet peut exister.

De plus, comme nous l'avons déjà évoqué précédemment, ce syndrome reste difficile à diagnostiquer avant l'âge d'un an et les nombreux troubles dont sont atteints ces patients rendent délicate et compliquée leur prise en charge orthophonique.

Pour ces raisons, nous nous sommes interrogés sur les modalités pratiques de l'intervention des orthophonistes auprès de ces patients et de leur famille.

Parallèlement, nous avons trouvé pertinent de questionner les parents pour mettre en évidence ce qui motive cette prise en charge.

Pour se faire, nous avons émis plusieurs hypothèses :

- **Les orthophonistes seraient réticents à l'idée de prendre en charge ce syndrome génétique.**
- **Malgré les signes précoces des troubles, les enfants Angelman ne sont pas nécessairement orientés vers un orthophoniste.**
- **Contrairement aux préconisations de la littérature, la prise en charge précoce de ce syndrome n'existe pas.**
- **Il existerait un besoin d'information sur ce syndrome génétique et sur ses modalités de rééducation chez les orthophonistes.**

PARTIE EXPERIMENTALE

METHODOLOGIE

Afin de réaliser un état des lieux de la pratique orthophonique dans le cadre de ce syndrome, nous avons élaboré des questionnaires.

Nous expliciterons ce choix de matériel dans cette partie.

I. Objectifs et contraintes de notre étude

A. Objectifs

Pour vérifier nos hypothèses, nous nous sommes fixés quatre objectifs :

- Recueillir les réponses d'orthophonistes sur leur prise en charge de patients atteints du syndrome d'Angelman.
- Recenser et diffuser les connaissances et les pratiques orthophoniques concernant ce syndrome.
- Comprendre les motivations, mais aussi les besoins spécifiques des orthophonistes en termes de prise en charge et d'éventuelles formations complémentaires concernant cette pathologie rare.
- Recueillir les réponses des parents d'enfants Angelman au sujet de la pose du diagnostic et de la prise en charge orthophonique.

Nous souhaitons ainsi **obtenir une description fidèle de l'expérience des orthophonistes concernant ce syndrome génétique et des axes de prise en charge travaillés.**

Pour être exploitables et recueillir un maximum de données, nos questionnaires doivent respecter un certain nombre de contraintes.

B. Contraintes

Par « enfants Angelman », nous entendons tout enfant ayant été diagnostiqué avec certitude comme porteur de ce syndrome. Ce choix s'explique par le fait qu'un grand nombre de maladies génétiques rares ne sont pas encore détectées et que nous voulions absolument nous concentrer sur la population porteuse du syndrome d'Angelman.

Concernant l'âge des enfants, nous n'avons pas défini une tranche d'âge précise. En effet, en raison de la rareté de la maladie et afin d'obtenir un maximum de données, nous n'avons pas souhaité restreindre notre étude à une tranche d'âge spécifique.

De plus, cela permettait, le cas échéant, d'avoir un aperçu de la prise en charge effective ou non de sujets plus âgés.

Pour la réalisation de notre enquête, nous avons aussi dû respecter des contraintes temporelles. Afin d'avoir le temps d'analyser les données recueillies, nous avons limité la période pendant laquelle les orthophonistes et les parents pouvaient remplir les questionnaires.

II- Démarche

A. Outil de recherche

1- Le choix du questionnaire

Afin d'analyser la pratique professionnelle, de synthétiser les connaissances des orthophonistes sur ce syndrome génétique et de comparer les préconisations de la littérature avec la réalité pratique, il nous a semblé que l'enquête par questionnaire était le moyen le plus approprié.

En effet, cet outil permet :

- De recueillir des données en questionnant une personne sur des points précis.
- De rendre possible l'analyse quantitative et qualitative qui nous semble correspondre à la meilleure façon d'obtenir les réponses aux questions posées par nos hypothèses de travail.
- Un traitement pertinent des données recueillies.

2- L'élaboration des questionnaires

Nous avons élaboré nos questionnaires à partir d'interrogations émanant de nos lectures, des remarques de parents et de professionnels que nous avons eu l'occasion de rencontrer et des contacts téléphoniques avec des orthophonistes travaillant en CAMSP qui nous ont permis de mener plus loin notre réflexion et d'intégrer des questions supplémentaires.

Nous avons proposé à nos populations un **questionnaire auto-administré** afin d'interroger un grand nombre de personnes et de garantir l'anonymat des répondants.

La plupart d'entre eux nous ont fourni leurs coordonnées afin que nous puissions leur adresser ultérieurement, les résultats de notre étude. Néanmoins, ils étaient libres de les indiquer ou non et cela n'empêchait pas de répondre à nos questionnaires.

Afin de rendre ces questionnaires les plus fidèles à la réalité des professionnels et des familles, mais aussi les plus exploitables possibles pour notre étude, nous y avons intégré :

- Des questions fermées : elles permettent une simplicité de questionnement, un recueil de données standardisé, une rapidité de réponse et d'exploitation des données. Par contre, elles induisent la réponse et laissent peu de place aux avis personnels.

Dans notre travail, elles sont :

- fermées avec classement hiérarchique,
- fermées avec échelle d'attitude de Likert (réponse indiquant le degré d'approbation),
- fermées dichotomiques (réponse par oui ou non),
- fermées multichotomiques à réponse unique ou à réponses multiples.

- Des questions ouvertes : riches en renseignements, mais difficiles à exploiter statistiquement puisque les réponses obtenues sont très hétérogènes.

- Des questions mixtes : elles proposent un choix de réponse parmi celles proposées ou la possibilité d'apporter une réponse nouvelle, grâce à la rubrique « autre ».

Finalement, notre enquête comporte quatre questionnaires différents :

- A destination des orthophonistes français ayant déjà pris en charge ou prenant encore en charge ce syndrome (Annexe 1).
- A destination des parents d'enfants porteurs du syndrome d'Angelman, en France (Annexe 2).
- A destination des orthophonistes étrangers ayant déjà pris en charge ou prenant encore en charge ce syndrome (Annexe 3).
- A destination des parents d'enfants Angelman, à l'étranger (Annexe 4).

B. Les populations de l'étude

1. Les orthophonistes

- **En France**

Critères d'inclusion

La population que nous souhaitons étudier est celle des orthophonistes prenant en charge ou ayant pris en charge le syndrome d'Angelman.

Les critères d'inclusion que nous avons retenus sont :

- Être orthophoniste
- Pratiquer ou avoir pratiqué la prise en charge d'un patient porteur du syndrome d'Angelman

Ce questionnaire a été diffusé directement auprès d'orthophonistes exerçant en CAMSP ou en libéral que nous avons contactés par téléphone.

Nous avons aussi demandé aux parents interrogés dans notre étude de transmettre notre questionnaire aux orthophonistes intervenant auprès de leur enfant.

Enfin, nous avons aussi eu recours aux syndicats professionnels des orthophonistes ainsi qu'à l'AFSA (Association Française du Syndrome d'Angelman).

Critères d'exclusion

Comme nous l'avons précisé dans les critères d'inclusion, seuls les orthophonistes ayant pris ou prenant encore en charge des patients porteurs du syndrome d'Angelman ont été retenus pour notre étude.

Nous avons délibérément exclu toutes les autres professions paramédicales qui travaillent auprès de ces patients.

- À l'étranger

Les orthophonistes prenant en charge ou ayant pris en charge le syndrome d'Angelman.

Nous avons donc retenu comme **critères d'inclusion** :

- Être orthophoniste
- Pratiquer ou avoir déjà pratiqué la prise en charge de patients porteurs de ce syndrome

Ce questionnaire a été diffusé auprès d'associations de parents à l'étranger qui l'ont diffusé auprès de l'orthophoniste de leur enfant.

2. Les parents

- En France

La population que nous avons souhaité interroger est celle des parents de patients porteurs du syndrome d'Angelman. Il nous a paru intéressant de croiser les points de vue des orthophonistes avec celui des parents afin d'avoir une vision plus précise de la prise en charge proposée.

Le **critère d'inclusion** retenu est d'être parent d'un enfant porteur du syndrome d'Angelman diagnostiqué comme tel.

Les **critères d'exclusion** sont :

- Être parent d'un enfant non porteur du syndrome d'Angelman
- Être parent d'un enfant présentant tous les signes du syndrome d'Angelman, mais non encore diagnostiqué génétiquement.

Nous avons déjà eu l'occasion de rencontrer certains parents lors de la formation « apprendre autrement », organisée par l'AFSA, en Février 2012.

De plus, nous avons contacté différentes associations de parents ainsi que l'AFSA afin de nous permettre de diffuser notre questionnaire auprès de leurs membres.

- À l'étranger

Comme pour notre population de parents français, il nous semblait intéressant de connaître les modalités de prise en charge orthophonique, à l'étranger, pour les patients Angelman.

Le **critère d'inclusion** que nous avons retenu est d'être parent d'un enfant porteur du syndrome d'Angelman diagnostiqué comme tel.

C. Lieu de l'étude

Notre travail s'est étendu à toute la France. Nous avons diffusé notre questionnaire à des orthophonistes de différentes régions car nous voulions ainsi obtenir un maximum de réponses. De plus, nous pensions qu'il pouvait exister des différences de prise en charge selon les régions ou départements et les centres de formations dont étaient issus les orthophonistes.

Cette pathologie étant rare, il est certain que si nous avions ciblé une seule région, notre taux de réponses aurait été extrêmement bas.

Parallèlement, il nous a paru intéressant de compléter notre étude par les modes de prises en charge proposés à l'étranger. Pour cela, nous avons contacté, par messagerie électronique, des associations de parents et de professionnels en Autriche, Allemagne, Argentine, Australie, Belgique, Espagne, Italie, Hollande, Grèce, Etats-Unis, Grande-Bretagne, Canada, Suisse, Danemark, Finlande, Irlande et Portugal.

Après avoir entretenu diverses correspondances, nous avons finalement pu diffuser notre questionnaire en Australie, Finlande et Irlande.

D. Moyen de diffusion des questionnaires

Initialement, nous avons pensé envoyer un questionnaire en version papier aux orthophonistes concernés, mais en les contactant par téléphone, un grand nombre nous a indiqué ne pas être gêné par le fait de le recevoir par message électronique.

Finalement, par souci de présentation et d'analyse de données, nous avons choisi de publier nos questionnaires sur un site hébergeur. En effet, ce moyen s'est révélé être le plus en adéquation avec notre étude car il nous fallait cibler un grand nombre de personnes. Cette

solution a permis aux personnes interrogées de compléter directement le questionnaire en ligne.

Ensuite, certains parents et orthophonistes, que nous avons pu contacter directement par téléphone, l'ont reçu par messagerie électronique.

Enfin, pour un petit nombre de notre population qui avait exprimé ce choix, nous avons envoyé nos questionnaires par courrier accompagnés d'une enveloppe retour, pré-timbrée.

SYNTHESE DES RESULTATS

A. Les orthophonistes français

1- Données générales sur la population

Notre population totale est donc de **quinze orthophonistes** :

- Quatorze orthophonistes sont issus des différents centres de formation au Certificat de Capacité d'Orthophoniste de France.
- Un seul a suivi des études de logopédie en Belgique.

Les 2/3 sont diplômés depuis moins de dix ans et parmi ces 2/3, 25 % ont moins de cinq ans de pratique. **86 % exercent en libéral** et 14 % ont un mode d'exercice mixte (libéral et salarié).

20 % pensent que leur formation initiale les a préparés à la prise en charge des patients Angelman. Ces orthophonistes ont moins de dix ans de pratique professionnelle et ce sont principalement les stages qui leur ont permis d'approfondir la formation initialement reçue sur cette pathologie. Par conséquent, ils n'ont pas complété leur formation initiale par une formation spécifique.

80 % pensent que leur formation initiale ne les a pas suffisamment préparés et 40 % d'entre eux ont jugé nécessaire de suivre une formation complémentaire : la formation Makaton et/ou la formation PECS.

Aucun professionnel n'a pris contact avec d'autres orthophonistes prenant en charge ce syndrome.

RESUME

- 2/3 des orthophonistes composant notre population sont diplômés depuis moins de dix ans et parmi ces 2/3, 25 % ont moins de cinq ans de pratique.
- 86 % exercent en libéral et 14 % ont un mode d'exercice mixte.
- 40 % de notre population a suivi la formation Makaton, souvent complétée par la formation PECS.

2- Conditions de prise en charge du syndrome d'Angelman

Les enfants Angelman pris en charge par notre population d'orthophonistes sont âgés majoritairement de six ans (22%), huit ans (17%) et treize ans (17%).

Seulement 13 % de notre population d'orthophonistes ont eu plus d'un cas Angelman à prendre en charge et 87 % ne connaissent pas l'atteinte génétique dont leur patient est atteint.

L'âge moyen de début de prise en charge orthophonique est de **quatre ans et dix mois**.

Les 2/3 des professionnels trouvent que **l'âge de début de prise en charge est trop tardif**.

Les patients ont été adressés chez un orthophoniste par :

- Des médecins d'établissements spécialisés (CAMSP, SESSAD, IME) : 46%
- Un médecin traitant ou un pédiatre : 36 %
- Directement par les parents : 18 %

40 % des patients sont intégrés dans une institution et 25 % sont accueillis dans une école.

100 % des enfants accueillis en institution ou à l'école ont débuté leur prise en charge entre trois et quatre ans.

Le cadre de la prise en charge

La prise en charge s'effectue principalement en cabinet libéral, ce qui s'explique par notre population qui est constituée de 86 % d'orthophonistes libéraux. Cependant, seule la moitié des orthophonistes trouve ce lieu adéquat à la prise en charge. Ceci en raison du nombre important de stimulations visuelles existant dans leur bureau.

Tous s'accordent à dire que le cadre de la prise en charge doit être épuré : les différents espaces rangés et ne laisser que peu de jeux en évidence.

Le type de prise en charge proposé par notre population est 100 % en individuel.

La fréquence et la durée de la prise en charge

- 50 % des prises en charge ont lieu une fois par semaine
- 50 % se déroulent deux fois par semaine

Les orthophonistes pensent que ces patients ont besoin d'être stimulés, voire d'effectuer une séance supplémentaire.

- 50 % des patients ont déjà été absents du fait de leur pathologie.

Durée :

- 55 % des séances durent trente minutes
- 27 % se déroulent pendant plus de quarante minutes
- 18 % ne durent que vingt minutes.

86% des orthophonistes de notre population sont en contact avec les autres professionnels qui s'occupent du patient et 100 % pour ceux intégrés dans une institution ou accueillis à l'école.

RESUME

L'âge moyen de début de prise en charge orthophonique est de **quatre ans et dix mois**.

Seulement 13% de notre population d'orthophonistes ont eu plus d'un cas Angelman à prendre en charge et 87% ne connaissent pas l'atteinte génétique dont leur patient est atteint.

40% des patients sont intégrés dans une institution et 25 % sont accueillis dans une école.

3- Place des parents dans la prise en charge

L'accompagnement parental apparaît primordial pour 90 % des orthophonistes.

Lorsque leur emploi du temps le permet, les parents assistent à la séance, sinon l'orthophoniste les rencontre régulièrement pour faire le point.

Ces rencontres sont l'occasion de leur prodiguer des conseils (80% des professionnels).

100 % des parents relaient le travail de l'orthophoniste à leur domicile dans les domaines de la communication (gestes, repères visuels, pictogrammes) et de la stimulation oro-faciale (praxies bucco-faciales).

4- Contenu de la prise en charge**Évaluation**

Les orthophonistes n'utilisent pas de bilan standardisé pour évaluer ces patients : 75% ont procédé par observation clinique, en échangeant avec les parents et en interagissant avec les patients par l'intermédiaire du jeu. Ainsi, lors du bilan c'est l'évaluation de la communication qui est privilégiée.

Les outils utilisés sont Dialogoris (95), le Cd-rom d'« Aide à l'évaluation et à la prise en charge orthophonique précoce des enfants porteurs de syndromes » (96), Evalo bébé (97), ou des jouets sonores Moatti (98).

Axes de prise en charge

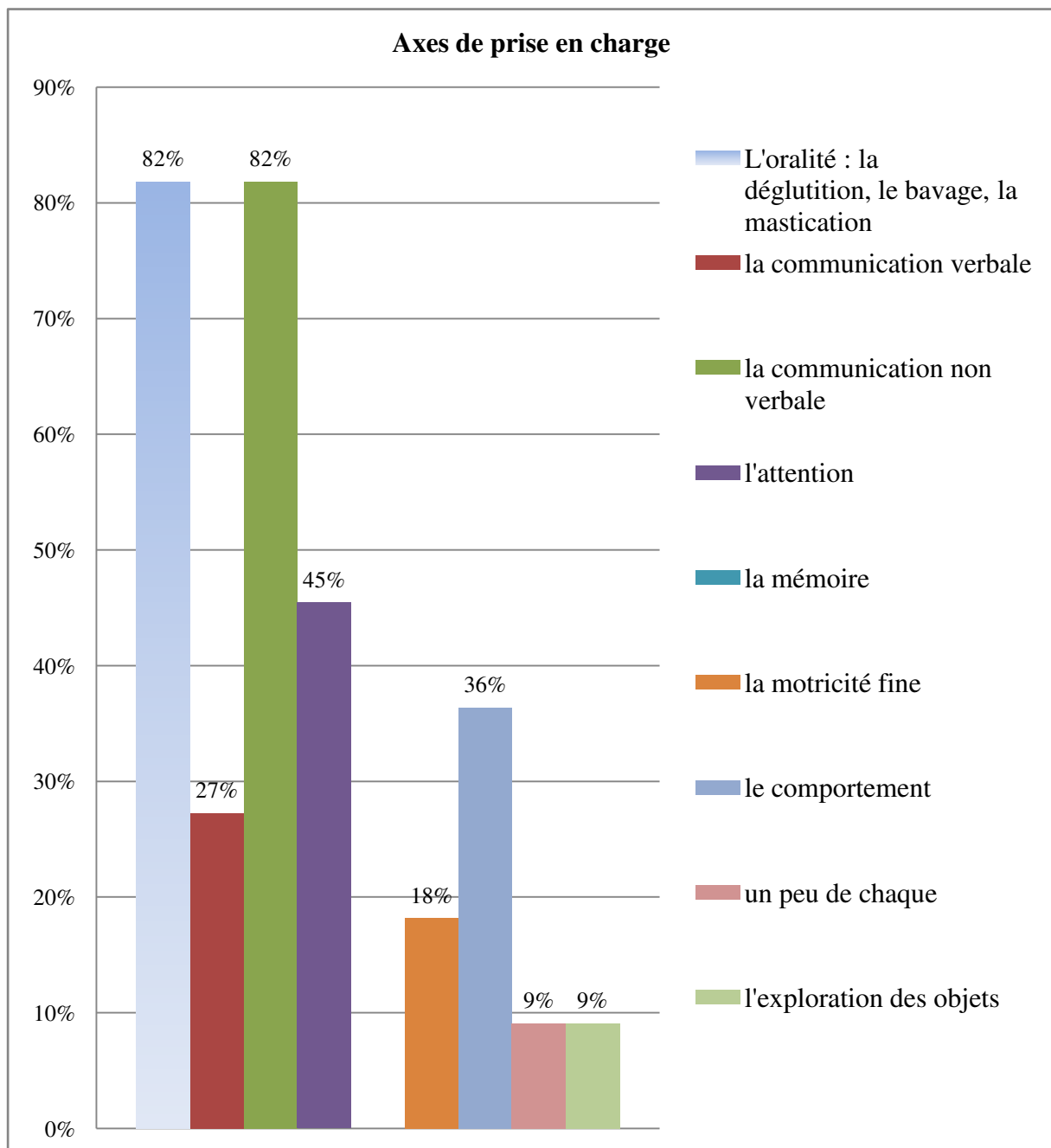


Figure 3 - Axes de prise en charge

Les orthophonistes travaillent :

- L'oralité et la communication non verbale (82%)
- L'attention (45%)
- Le comportement (36%)
- La motricité fine (18%)

Cependant, la prise en charge ne se limite pas à un seul domaine d'intervention : 73% ont débuté en associant l'oralité (la déglutition, le bavage et la mastication) et la communication non verbale et 50 % ont travaillé en plus, l'attention.

- Pour 90 % d'entre eux, la prise en charge a évolué puisqu'elle a suivi les progrès des enfants. Les objectifs de prise en charge s'en sont donc trouvés modifiés.
- 10 % ont indiqué ne pas avoir progressé au niveau de la prise en charge et avoir revu à la baisse leurs objectifs en terme d'apprentissage.
- 70 % des professionnels proposent une prise en charge variable et des activités adaptées en fonction de la semaine de l'enfant.
- 30 % respectent une organisation précise.

Nous avons établi un tableau qui présente la synthèse d'une séance-type, en fonction des réponses obtenues au questionnaire.

SEANCE TYPE	
Accueil	- Rituel du « bonjour » par une chanson mimée devant un miroir - Consultation de l'agenda et commentaires sur ce qui s'est passé durant la semaine - Présentation du déroulement de la séance par l'utilisation du geste pour « regarder », par des photographies des activités ou par des pictogrammes.
Installation	- Geste pour « s'asseoir » - Installation dans le coin enfant, devant un miroir
Travail sur la sphère buccale (selon la tolérance de l'enfant)	- Praxies - Massages externes - Massages endobuccaux - Pulsions de la Dynamique Naturelle de la Parole (DNP)
Travail de motricité	- Coordination oculo motrice
Activité (choix par l'enfant ou par l'orthophoniste) présentée par sa photographie	- Petit jeu (loto des couleurs ou schéma corporel, encastrement) - Instrument de musique - Livre - Jeu d'échange - Travail de rythmes (cahier ZIG et ZAG) par frappement des mains - Échange d'images : essentiellement pour des demandes d'activités, alimentaires ou d'objets - Méthode des alphas : répétition de mots et de lettres - Constitution d'un cahier avec découpage et collage
Travail sur la compréhension	- Par l'exécution d'ordres simples (donne, range, tape)
Rangement	
Fin de la séance	- Rituel du « au revoir » par une chanson mimée

Tableau 2 - Une séance type

En fonction de l'attention de l'enfant, l'orthophoniste peut poursuivre l'activité ou la modifier. Certains professionnels (28%) proposent l'activité avec un aménagement particulier du cadre de travail (petite table adaptée à l'enfant) ou en s'installant à même le sol avec l'enfant. Pour 42%, le geste est souvent associé à la verbalisation et à l'image afin de renforcer au maximum la compréhension et de solliciter tous les canaux possibles pour faciliter l'accès au sens.

Le jeu, utilisé comme médiateur, est proposé systématiquement.

Un professionnel de notre étude nous a indiqué utiliser les comptines dans sa prise en charge.

RESUME

Les orthophonistes n'utilisent pas de bilan standardisé pour évaluer ces patients.

75% procèdent par observation clinique.

L'oralité et la communication non verbale sont travaillées majoritairement (82%).

La prise en charge est ritualisée mais tient compte des évolutions du patient.

5- Les Pré-requis à la communication

Le regard

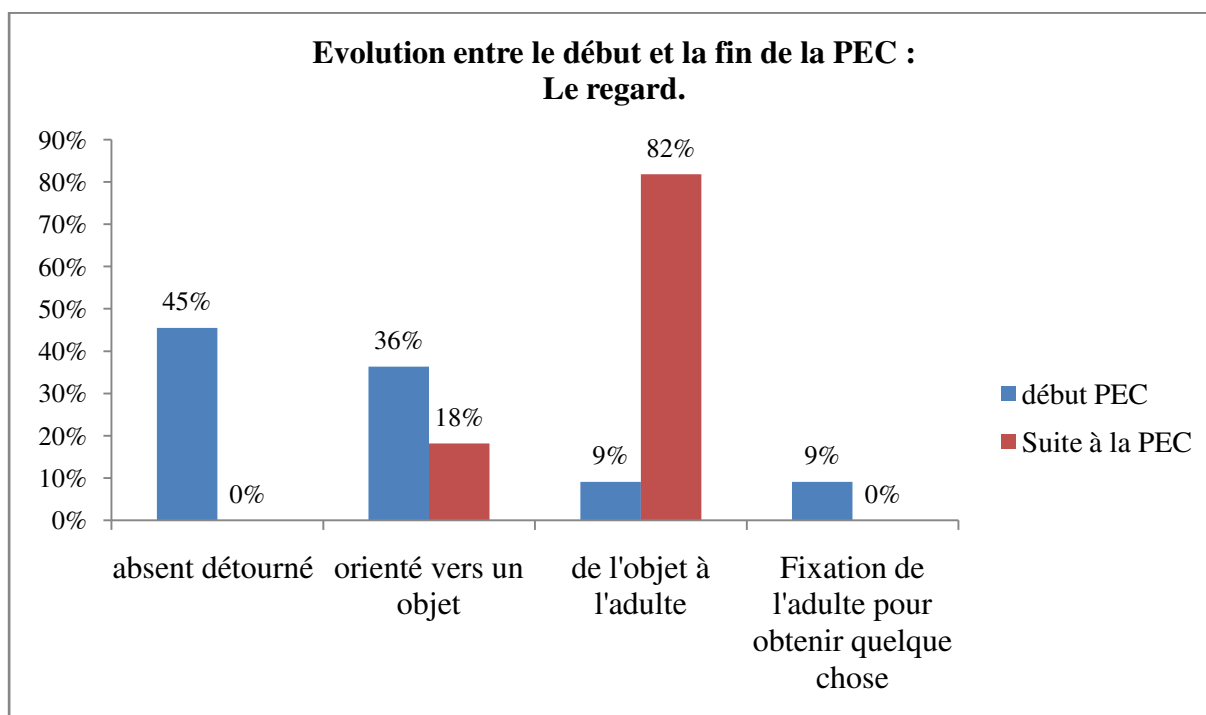


Figure 4 - Evolution du regard suite à la prise en charge

Suite à la prise en charge, tous les patients ont réussi à acquérir un regard orienté soit vers un objet (18%), soit de l'objet à l'adulte (82%).

Le regard orienté de l'objet à l'adulte a progressé, dans notre population, de 9 % à 82 % et le regard orienté vers un objet à diminué de 50%.

La voix

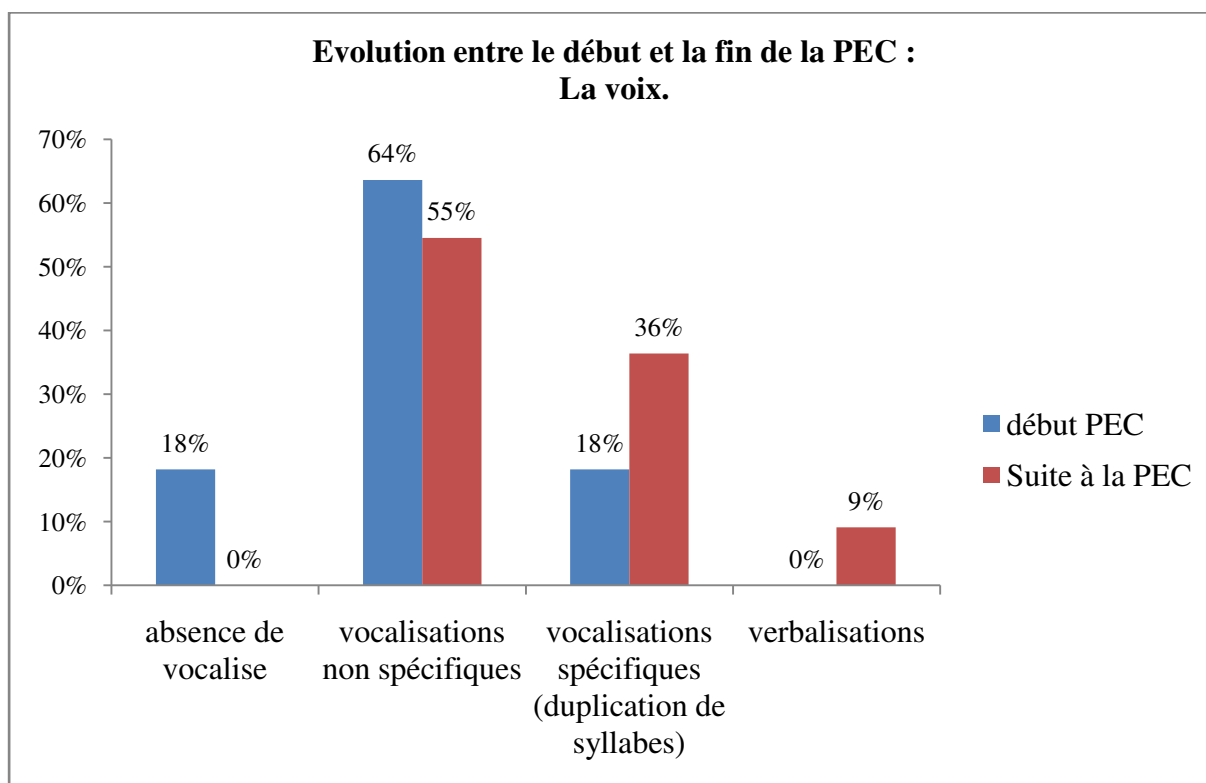


Figure 5 - Evolution de la voix suite à la prise en charge

Suite à la prise en charge, tous les patients sont parvenus à produire des sons. Les vocalisations non spécifiques se sont réduites au profit de vocalisations spécifiques, comme par exemple, la duplication de syllabes. Enfin, 9 % des patients parviennent à verbaliser.

Gestes, postures et mimiques

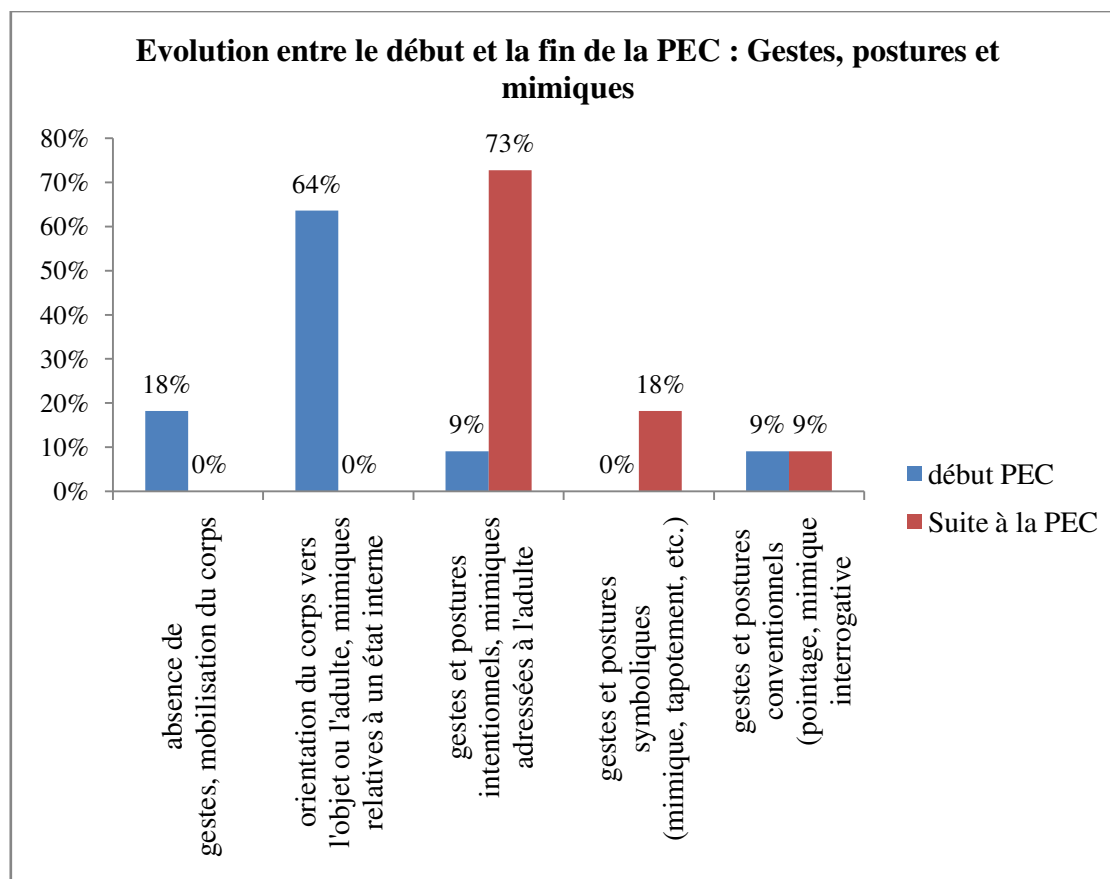


Figure 6 - Evolution des gestes, postures et mimiques suite à la prise en charge

Au début de la prise en charge, les postures et mimiques étaient principalement relatives à l'état interne du patient (64 %), sans prise en compte de l'autre et sans interaction.

À la suite de la prise en charge :

- 73 % des patients adoptent des gestes et postures intentionnels et effectuent des mimiques adressées à l'adulte.
- 18 % ont appris des gestes et de postures symboliques (dénégation de la tête pour refuser).
- Les gestes et postures conventionnels (oui/non) restent à 9%.

RESUME

A la suite de la prise en charge :

18 % des patients ont un regard orienté vers un objet ou de l'objet à l'adulte (82%).

100% des patients parviennent à produire des sons.

73% des patients adoptent des gestes et postures intentionnels et effectuent des mimiques adressées à l'adulte.

6- La communication

À l'occasion de la première rencontre

- Pour 86 % : la communication était essentiellement non verbale.
- 26% émettaient quelques sons
- Pour 6,5% « papa » ou « maman » désignait tout, de manière indifférenciée.
- 13% communiquaient par le regard.
- Les enfants produisaient des cris (26%), des pleurs (6,5%), quelques gestes (20%), parfois, parasites, ou des mimiques en fonction de leurs états émotionnels (6,5%).
- Le contact physique était privilégié pour emmener l'adulte vers ce que l'enfant voulait (6,5%) ou bien il tapait sur le bras de l'orthophoniste pour l'interpeller (6,5%).
- Il n'y avait aucune communication (6,5%) et l'enfant se servait seul pour obtenir ce qu'il désirait (13%), sans qu'il existe d'interaction entre le patient et son thérapeute.

Après la prise en charge

- 26% des enfants ont acquis l'échange d'images essentiellement pour indiquer un choix alimentaire (13%) ou demander une activité (6,5%).
- Le pointage est possible (13%), mais reste difficile car 6,5% des patients préfèrent prendre directement l'image.
- Le patient, lorsqu'il en a les capacités, préfère apporter l'objet qu'il désire (6,5%)
- Le contact visuel est adressé et maintenu (27%)
- L'enfant utilise parfois des gestes (13%) et quelques syllabes ou vocalises reconnaissables par les parents (27%).
- Attention de meilleure qualité (13%)
- Certains enfants cherchent à se faire comprendre, en prenant, par exemple, les mains de l'orthophoniste (13%).
- Un patient utilise les signes Makaton avec son orthophoniste et avec sa mère qui s'est formée à cette méthode. Mais, l'utilisation concerne surtout des signes isolés.
- La communication verbale a évolué pour un des patients puisque l'orthophoniste précise une répétition possible de mots comportant deux syllabes différentes, une production de mots d'une syllabe spontanément, un début d'association de deux mots et une ébauche de certains mots.

Depuis le début de la prise en charge, la communication de leur patient a évolué positivement pour 80% des professionnels interrogés, dont 67% de façon significative.

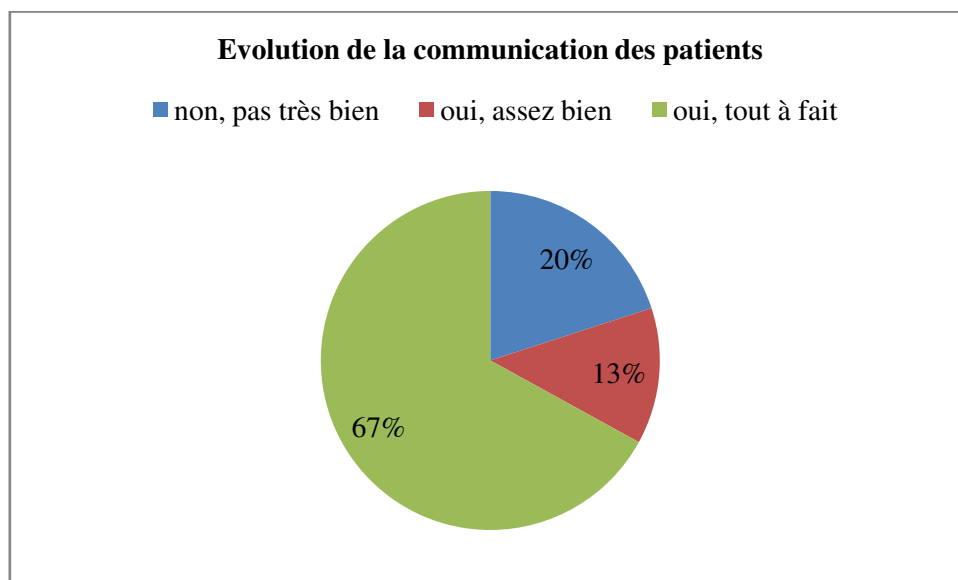


Figure 7 - Evolution de la communication

La communication est travaillée, en permanence et à chaque séance par tous les orthophonistes prenant en charge un patient Angelman.

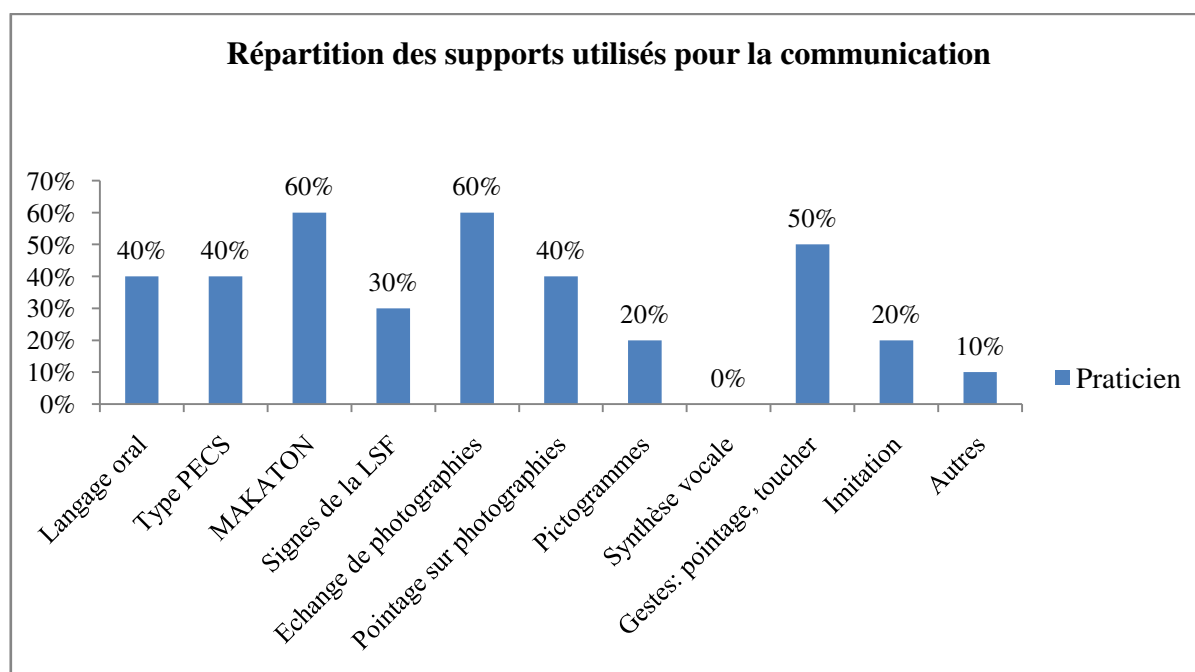


Figure 8 - Supports à la communication

Les professionnels privilégient :

- l'échange de photographies et le Makaton à 60%,

- les gestes (pointage et toucher) à 50%,
- le PECS, le langage oral et le pointage sur photographies à 40%.

Les supports utilisés sont très variés et aucun mode de communication n'est appliqué de manière systématique. Le professionnel s'adapte à son patient. Les 13% d'orthophonistes ayant pris en charge plusieurs patients Angelman, n'ont pas toujours utilisé le même outil de communication et ont plutôt cherché à identifier celui qui correspondait le mieux aux compétences de leur patient.

Estimation subjective de l'évolution de la prise en charge :

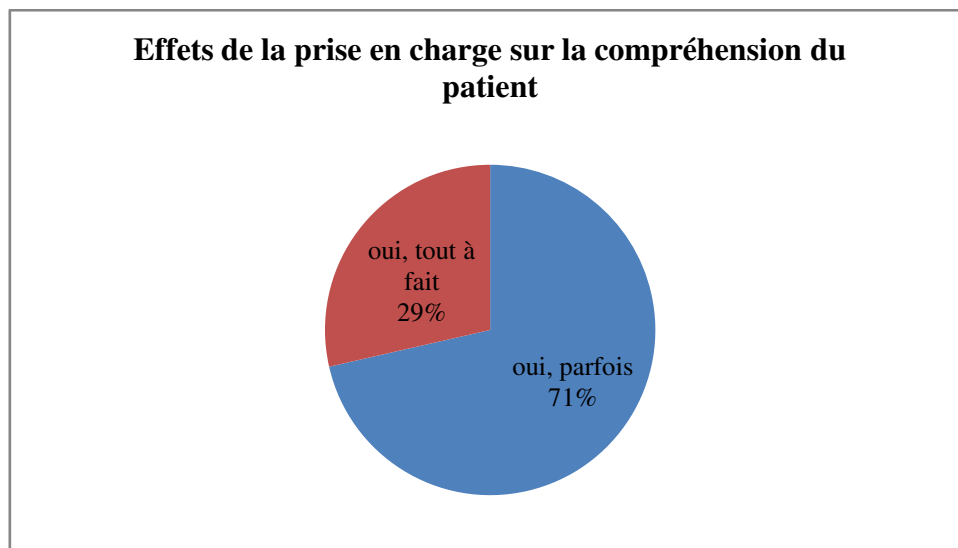


Figure 9 - Effets de la prise en charge sur la compréhension

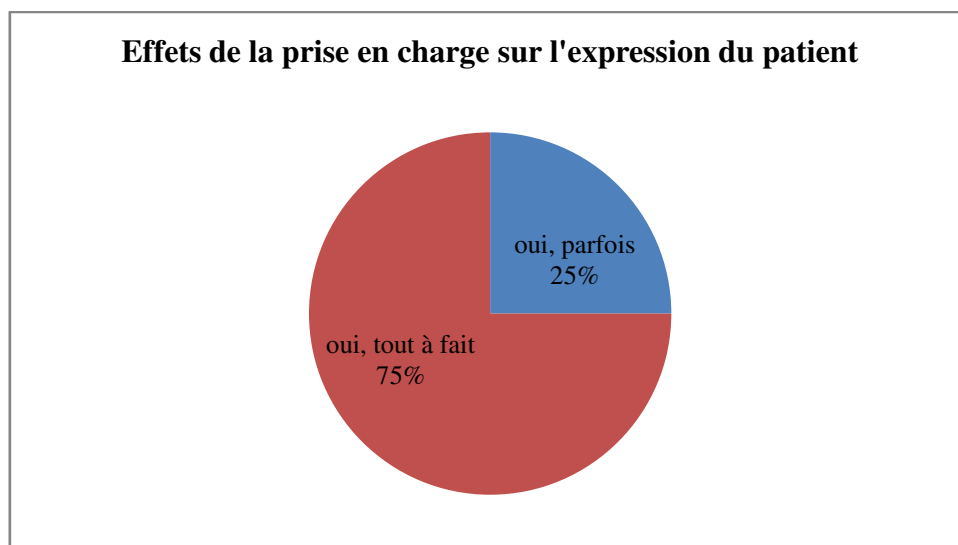


Figure 10 - Effets de la prise en charge sur l'expression

75% orthophonistes perçoivent les effets positifs de leur prise en charge sur l'expression du patient alors que l'impact sur la compréhension est ressenti de façon moins évidente.

La généralisation des acquis

Le patient utilise le moyen de communication mis en place dans certaines situations (85%), principalement pour demander un objet (100%) ou une activité, saluer, ou désigner de la nourriture (33%) et essentiellement dans le cadre familial.

La question concernant la continuité de l'utilisation du mode de communication par les autres professionnels intervenant en institution est peu significative car notre population est principalement constituée d'orthophonistes libérales. Néanmoins, un professionnel a précisé que le personnel était réticent quant à l'utilisation d'un système de communication utilisant des gestes. Ce qui a finalement conduit à l'abandon de ce moyen après de multiples essais.

A contrario, un autre a indiqué que l'IME avait mis en place la méthode PECS, en relais de sa propre prise en charge.

En ce qui concerne l'enfant scolarisé, l'enseignante et l'Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS) reprennent l'usage des signes de la LSF et l'échange de photographies.

RESUME

La communication du patient était essentiellement non verbale (86%) lors de la première rencontre,

Depuis le début de la prise en charge, la communication de leur patient a évolué positivement pour 80% des professionnels interrogés, dont 67% de façon significative.

100 % des orthophonistes travaillent la communication à chaque séance.

Les supports utilisés sont variés et aucun mode de communication n'est appliqué de manière systématique. Le professionnel s'adapte à son patient.

75% d'orthophonistes perçoivent les effets positifs de leur prise en charge sur l'expression du patient alors que l'impact sur la compréhension est ressenti de façon moins évidente.

7- La compréhension

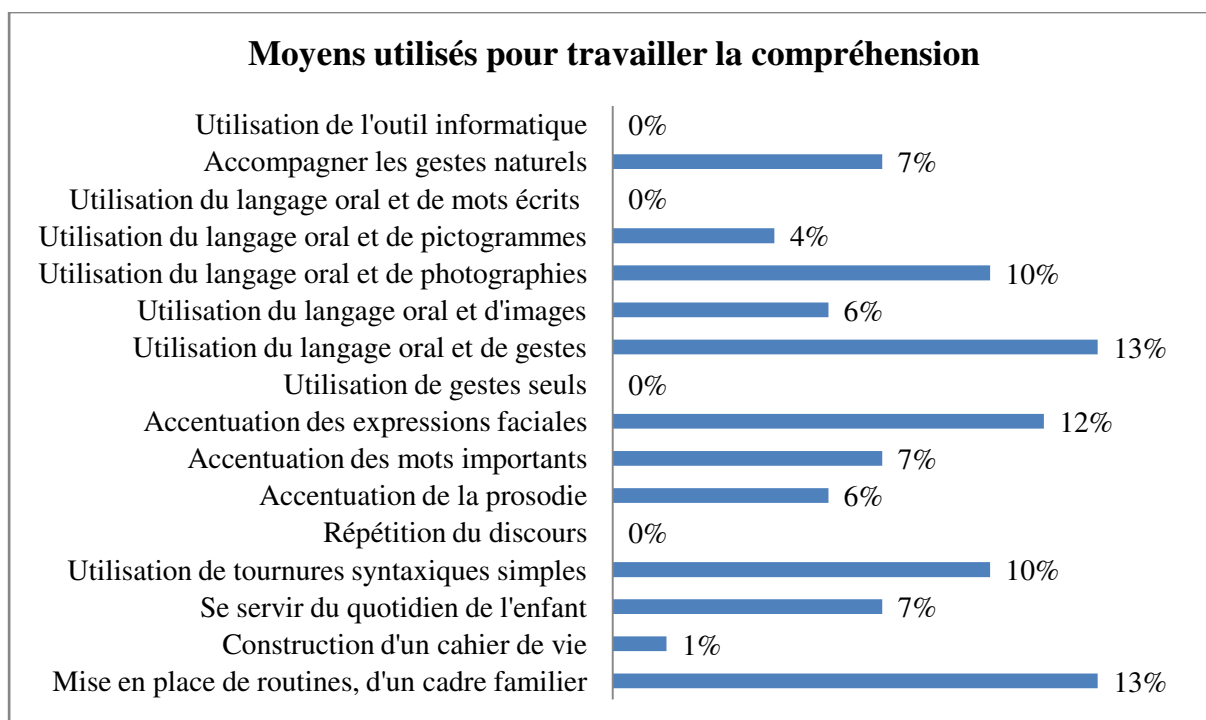


Figure 11 - Moyens utilisés pour travailler la compréhension

- 13% ont mis en place un cadre routinier, repris à chaque séance et utilisent le langage oral associé à des gestes.
- 12 % accentuent les expressions faciales.
- 10 % des professionnels utilisent le langage oral, les photographies et des tournures syntaxiques simples.

8- L'oralité

- 42 % des orthophonistes ont suivi une formation concernant ce domaine.
- 50 % des personnes formées avaient encore une appréhension concernant cette prise en charge.
- 58% des orthophonistes qui n'avaient jamais suivi de formation sur l'oralité étaient inquiets face à cette prise en charge dans le cadre du syndrome d'Angelman.
- 100 % pensent que cette prise en charge est nécessaire dans cette pathologie.

Le bavage

Le bavage est travaillé par 73 % des orthophonistes, essentiellement pour l'aspect social.

- 10 % indiquent une diminution du bavage,

- 50 % une réduction partielle,
- 40 % pensent qu'il n'y a eu aucun effet de la prise en charge.

Les 27 % qui ne le travaillent pas invoquent la difficulté de cette rééducation et surtout un manque de savoir-faire.

Les méthodes utilisées sont essentiellement :

- Les massages (20 %),
- La prise de conscience du patient de l'accumulation de salive à l'avant de sa bouche (15 %),
- Les praxies (15 %).

La prise en charge est :

- Régulière, à chaque séance, à raison de dix minutes, ou au minimum, une fois par semaine (66%). Les parents sont invités à reprendre les exercices avec l'enfant à leur domicile.
- Aléatoire et peu spécifique (18%).
- 16% ont indiqué une disparition du bavage sans prise en charge.

La mise en place d'un rituel spécifique a été nécessaire pour mettre en œuvre cette prise en charge :

- Utilisation de comptines et de marionnettes,
- La mise en confiance progressive de l'enfant afin qu'il accepte le contact physique d'une personne étrangère,
- L'usage d'un glaçon.

Par ailleurs, l'approche du thérapeute n'est pas systématiquement acceptée par le patient et dépend de son état d'esprit. Certains n'aiment pas les massages et doivent être maintenus par leur mère durant la prise en charge.

Lors des exercices, l'utilisation d'un miroir peut faire partie du rituel et participer au maintien de l'attention. Néanmoins, pour certains patients le miroir reste difficile à tenir et peut contribuer à augmenter leur excitabilité.

La déglutition/la mastication

- Pour 80%, cette prise en charge n'est pas nécessaire car leur patient ne rencontre pas de difficultés de déglutition ou de mastication.
- Pour les 20% qui le travaillent, les problèmes de déglutition ont disparu partiellement.

L'objectif est d'éviter les fausses routes et de favoriser le développement d'une bonne dentition. L'enfant est invité à manger devant un miroir avec l'orthophoniste placé derrière lui pour lui maintenir la tête.

Les troubles de l'alimentation

Seuls 20% des professionnels interrogés suivent un patient qui en souffre. Cela se manifeste par une sélectivité alimentaire ou par le fait que le patient ne mâche pas.

50 % des orthophonistes ont prodigué des conseils aux parents concernant ce trouble, essentiellement des changements de textures et des adaptations, telles que des verres ou du mobilier (chaise) adaptés.

9- Les troubles moteurs

70 % indiquent être gênés dans leur prise en charge par les troubles moteurs dont sont atteints les patients Angelman. Ainsi, pour les contourner, les orthophonistes utilisent prioritairement l'adaptation du matériel proposé (33%), le contact physique (25%) ou la mise en place d'une installation spécifique pour l'enfant (17%).

10- Le comportement

60% des professionnels ont relevé un comportement compulsif de leur patient concernant une manipulation excessive d'objet ou une mise en bouche des objets.

60 % ont remarqué une agressivité (taper, mordre) et en ont attribué la cause à des stimulations trop importantes et nombreuses, à un stress face à une nouvelle activité ou à la présence d'une tierce personne.

90 % des orthophonistes indiquent avoir été gênés dans leur travail par le comportement exubérant de leur patient, essentiellement par l'hypermotricité (60%) et les rires (40%).

11- L'attention

90 % des orthophonistes relèvent des troubles de l'attention se traduisant par des capacités inconstantes et fluctuantes en cours de séance, avec un besoin de stimulation pour remotiver le patient.

Les professionnels doivent :

- Changer fréquemment d'activités (60%),
- Encourager le patient (50%),
- Le solliciter régulièrement (40%)

- Faire avec lui (40%).

Ils ont pu remarquer que certaines activités rendent leur patient plus attentif (80%), telles que l'utilisation d'un support visuel ou de jeux.

12- L'épilepsie

60% des professionnels interrogés savent que les traitements contre l'épilepsie ont une incidence sur l'attention et la fatigabilité du patient.

20% indiquent que leur patient a déjà eu des absences durant leur séance, 80 % n'ont observé ni crise, ni absence. Les professionnels étaient avertis de cette éventualité (75 %) grâce aux parents, au médecin ou à leurs connaissances personnelles du syndrome.

Néanmoins, 50 % indiquent que l'information sur une éventuelle crise est nécessaire.

13- Les troubles du sommeil

60% des orthophonistes pensent que cela a une incidence sur la prise en charge en induisant une fatigabilité et une hyperexcitabilité. Les orthophonistes sont informés de l'existence de ces troubles par les parents (70 %).

RESUME

La mise en place d'un cadre routinier à chaque séance, l'utilisation du langage oral et des gestes sont nécessaires pour favoriser la compréhension.

58% des orthophonistes qui n'avaient pas suivi de formation sur l'oralité étaient inquiets face à cette prise en charge dans le cadre du syndrome d'Angelman, mais tous pensent qu'elle est nécessaire.

Le bavage est travaillé par 73% des orthophonistes avec des résultats variables. La mise en place d'un rituel spécifique a souvent été nécessaire.

Pour 80%, leur patient ne rencontre pas de difficultés de déglutition ou de mastication.

20% suivent un patient qui souffre de troubles de l'alimentation.

70 % sont gênés dans leur prise en charge par les troubles moteurs dont sont atteints les patients Angelman.

90 % des orthophonistes ont été gênés dans leur travail par le comportement exubérant de leur patient et par des troubles de l'attention.

50% indiquent que l'information sur une éventuelle crise d'épilepsie est nécessaire

14- Questions complémentaires

Cette partie était destinée à laisser libre cours aux réflexions des professionnels concernant leur prise en charge, leur expérience du syndrome d'Angelman ainsi que leur ressenti face à cette pathologie.

Évaluation de la prise en charge

Nous avons demandé aux professionnels de procéder à une évaluation subjective des effets de la prise en charge orthophonique sur l'expression, la compréhension, la communication, le comportement et l'attention.

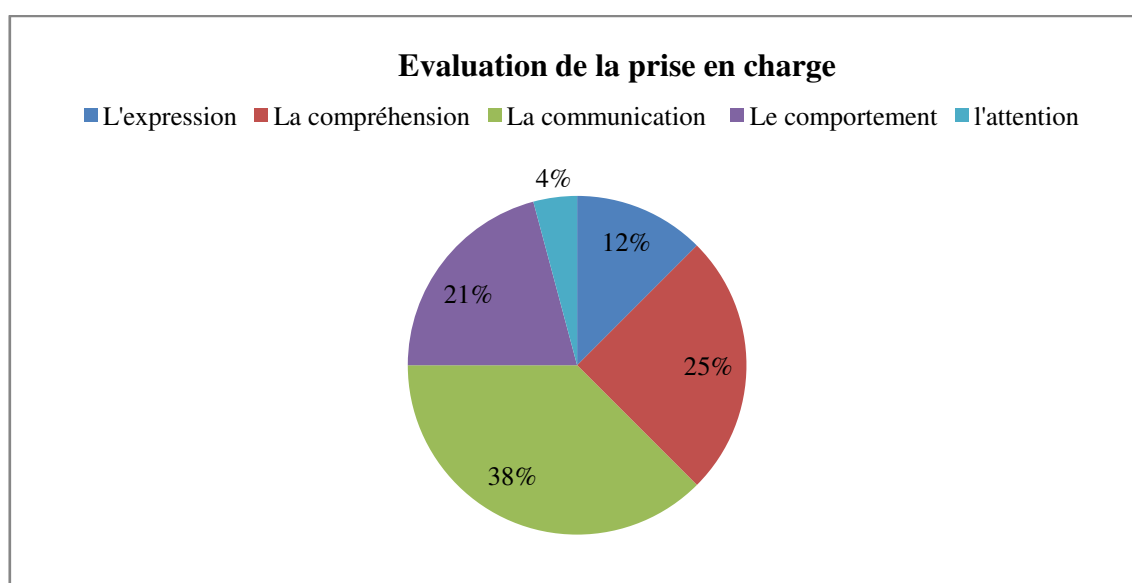


Figure 12 - Evaluation de la prise en charge

Les effets de la prise en charge sont notables en ce qui concerne les possibilités de communication, viennent ensuite la compréhension, l'expression, le comportement et enfin l'attention.

Les orthophonistes ont indiqué que si un autre patient Angelman leur était adressé, grâce à leur expérience du syndrome, leur prise en charge serait :

- Plus efficace : 65 %
- Aussi efficace : 15 %
- 15 % ne savent pas.
- Aucun n'a précisé qu'il refuserait la nouvelle prise en charge.

Nous nous sommes intéressés également au ressenti des orthophonistes lors du début de prise en charge de ces patients. Les professionnels ont principalement rencontré à la fois de

l'appréhension et de la curiosité (63%) ainsi que de l'enthousiasme (27%) et de l'incompétence (27%).

Aujourd'hui, après avoir pratiqué cette prise en charge, les sentiments dominants sont l'enthousiasme et l'enrichissement professionnel pour 60 % de notre population.

Évaluation des patients

À 90 % les professionnels n'ont pas estimé nécessaire de pratiquer une nouvelle évaluation puisque dans la prise en charge de ce syndrome, celle-ci n'est qu'observation clinique et, par conséquent, a lieu à chaque séance.

Intérêt d'une prise en charge à domicile

En ce qui concerne la prise en charge à domicile des patients Angelman, notre population d'orthophonistes est clairement partagée. À 50 %, ceux-ci pensent qu'il y a un risque d'avoir plus de distracteurs et par conséquent un manque de disponibilité intellectuelle. De plus, ils indiquent qu'un cadre de travail extérieur correspond au besoin de socialisation du patient.

L'autre moitié indique que cela entrerait dans le cadre de l'accompagnement parental sur le lieu de vie quotidien, et que cette prise en charge serait alors plus fonctionnelle et plus écologique.

Pourtant, aucun orthophoniste participant à notre étude n'a expérimenté ce type de prise en charge.

Fréquence de prise en charge

Ensuite, nous les avons interrogés sur la fréquence idéale de prise en charge.

37,5% ont indiqué une prise en charge d'1/4 d'heure, deux fois par jour ou de cinq minutes plusieurs fois par jour (25%).

Autres moyens de prise en charge

30 % des orthophonistes interrogés ont eu connaissance d'autres types de prise en charge proposés à ces patients, tels que l'équithérapie ou le Makaton. Ils les recommandent aux familles, en complément de leur prise en charge orthophonique car ils pensent qu'elles peuvent être bénéfiques à leur patient. Pourtant, ces professionnels n'ont pas connaissance d'évaluation précise et de résultats de ces méthodes concernant le syndrome d'Angelman.

Intervention orthophonique précoce

En ce qui concerne l'intervention orthophonique précoce, 90 % la juge primordiale et 10% importante.

Selon les professionnels interrogés, elle est nécessaire dans différents domaines :

Domaines de prise en charge précoce	Raisons invoquées et objectifs poursuivis
L'oralité	- stimuler et sensibiliser précocement la sphère oro-faciale - favoriser les capacités de déglutition et de mastication - éviter le bavage - prévenir les troubles de l'oralité
Langage et communication	- faire émerger les pré-requis au langage et à la communication - favoriser les interactions précoces
La compréhension	- la rendre plus efficiente
L'accompagnement parental	- dans tous les domaines étudiés dans ce questionnaire - face à la lourdeur de la pathologie - pour les amener, s'ils le désirent, à rencontrer d'autres parents concernés par le syndrome d'Angelman - obtenir des témoignages de parents dont l'enfant est devenu adulte
Les troubles du comportement	- éviter de développer des troubles du comportement

Tableau 3 - La prise en charge précoce

RESUME

Les effets de la prise en charge sont notables, notamment en ce qui concerne la communication.

L'évaluation des patients est une observation clinique qui a lieu à chaque séance.

Une prise en charge plus courte mais plusieurs fois par jour semblerait être l'idéal.

90% des orthophonistes jugent l'intervention précoce primordiale.

B. Les parents de patients Angelman en France

1- Données générales

Nous avons reçu 20 questionnaires en réponse à notre enquête.

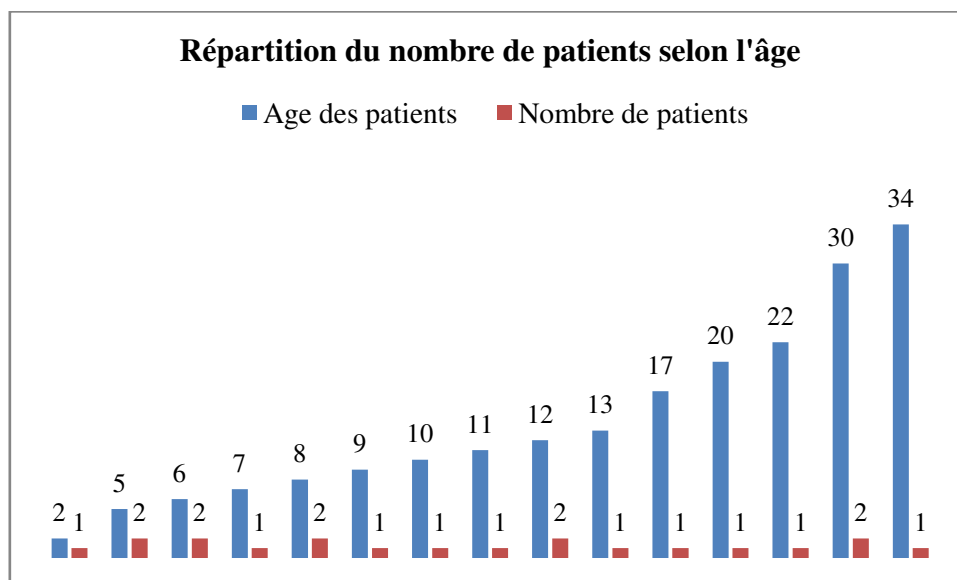


Figure 13 - Répartition des patients selon leur âge

Notre population de patients ne comporte pas d'enfants de moins de deux ans. La distribution est hétérogène et concerne donc différentes classes d'âge.

- 50 % des patients sont les premiers nés de la fratrie,
- 25 % sont les seconds,
- 15 % sont les troisièmes
- 10 % des parents n'ont pas répondu à cette question.

Le mécanisme génétique en cause est :

- La microdélétion pour 60 %,
- La disomie uniparentale paternelle pour 10 %,
- La mutation du gène UBE3A pour 5 %,
- 25 % ne savent pas ou n'ont pas répondu.

80% des patients sont accueillis en institution.

La répartition est la suivante :

Nombre d'enfants	Institution
7	IME
4	MAS
2	CEM
2	École maternelle
1	Centre sanitaire
1	SESSAD
1	JES

Tableau 4 - Répartition des patients selon l'établissement d'accueil

Deux enfants ne bénéficient d'aucun accueil en institution : l'un par manque de place disponible pour le moment et pour l'autre, nous n'en connaissons pas la raison.

Le choix de l'institution s'est fait :

- En fonction de la proximité géographique avec le domicile de l'enfant (50 %),
- Après avoir rencontré le directeur de l'établissement et visité les locaux (20 %),
- En fonction des prises en charge proposées au sein de l'établissement (20 %).

2- Le diagnostic

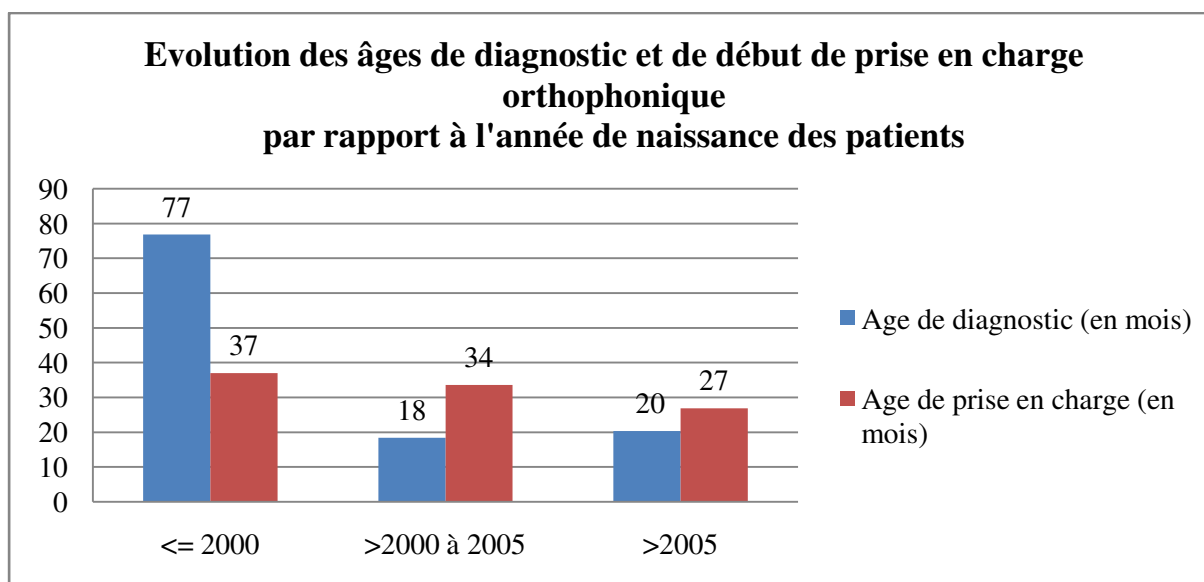


Figure 14 - Evolution des âges de diagnostic et de début de prise en charge en fonction de l'âge du patient

L'âge moyen du diagnostic de notre population est de **20 mois** en ayant exclu de la population les trois patients âgés de plus de 20 ans car le diagnostic avait été posé pour eux à 6, 8 et 13 ans. En effet, l'âge moyen du diagnostic serait de 35 mois si nous les comptabilisions dans

notre moyenne. Le diagnostic a été établi grâce à des examens médicaux et la présence de signes cliniques.

Des signes d'alerte ont été observés dans 100 % des cas et ont été relevés principalement par le pédiatre de l'enfant (47%), le neuropédiatre ou le neurologue (18%).

Retard d'acquisitions motrices	Station assise : 50% Marche : 30%
Absence de babillage	40%
Troubles du sommeil	25%
Reflux gastro œsophagien	10%
Épilepsie	10%
Absence de jeux	10%
Ataxie	10%
Hypotonie Absence de réflexe de succion Strabisme Troubles de l'alimentation Pleurs Hyperexcitabilité Sagesse excessive	5% pour chacun de ces signes cliniques

Tableau 5 - Les signes d'alerte observés

Informations sur la prise en charge dès la pose du diagnostic

Dès l'annonce du diagnostic, 70 % des parents de notre population ont reçu des informations concernant :

- Le CAMSP (33%),
- L'orthophonie (25%),
- La psychomotricité (25%),
- La kinésithérapie (17%).

Cette information a été diffusée par le généticien (33%), le neuropédiatre (25%), le médecin (25%) ou par l'AFSA (17%).

30 % des parents déclarent ne pas avoir reçu d'informations à ce moment là.

76 % des patients avaient entamé des prises en charge avant même le diagnostic (les 24% restants n'avaient pas reçu d'informations sur les prises en charges possibles).

Ces prises en charge ont été déterminées par :

- Les spécialistes s'occupant de l'enfant,
- Le ratio patients/nombre de soignants disponibles au sein de l'établissement d'accueil,
- Le développement de l'enfant.

Type de prise en charge	Pourcentage de la population concernée
Kinésithérapie	69%
Orthophonie	25%
Psychomotricité	15%
Ergothérapie	8%

Tableau 6 - Répartition des prises en charge avant le diagnostic

Les troubles moteurs sont pris en charge en priorité et seulement un patient sur quatre est suivi en orthophonie.

A l'annonce du diagnostic, on observe :

Type de prise en charge	Pourcentage de la population concernée
Kinésithérapie	54%
Psychomotricité	54%
Orthophonie	31%
Ergothérapie	-
Education spécialisée	15%

Tableau 7 - Les prises en charge après l'annonce du diagnostic

Il en ressort, une forte augmentation de la prise en charge en psychomotricité et une prise en compte de l'annonce du handicap puisque 15% des patients ont rencontré un éducateur spécialisé. Il n'y a plus de prise en charge en ergothérapie.

Au début, 59 % des parents avaient des attentes particulières concernant les professionnels intervenant auprès de leur enfant : le développement de la marche (70%) et la mise en place d'un moyen de communication (60%), dans le souci du bien-être de l'enfant, dans le but de le rendre plus autonome.

La prise en charge actuelle :

Type de prise en charge	Pourcentage de la population concernée
Kinésithérapie	81%
Orthophonie	75%
Psychomotricité	25%
Ergothérapie	19%
Education spécialisée	19%
Balnéothérapie	12,5%
Orthoptie, Ostéopathie, Aquakiné, Canithérapie	6,5%

Tableau 8 - Répartition actuelle des prises en charge

Les prises en charge sont pluridisciplinaires. 81 % des patients sont suivis en kinésithérapie, 75 % en orthophonie et 50 % suivent les deux simultanément.

Après la mise en place des prises en charge, les attentes des parents restent les mêmes avec, cependant, un désir d'efficacité, de régularité, de prise en charge sur le long terme et l'instauration d'un partenariat entre les professionnels et les parents.

3- La prise en charge en orthophonie

95% des parents sont persuadés que l'orthophonie peut aider leur enfant dans les domaines de la communication, de la rééducation buccale et du bavage.

Pour les enfants qui bénéficient d'une prise en charge orthophonique, celle-ci a été prescrite par le médecin de l'IME, le médecin de famille ou au sein du CAMSP.

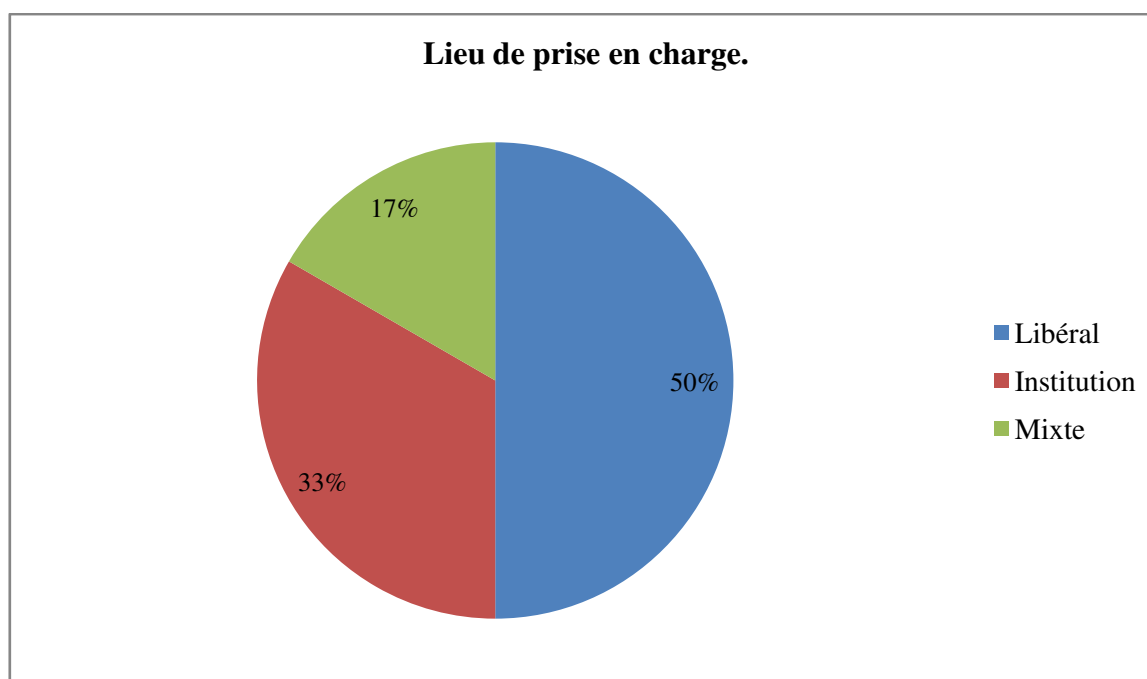


Figure 15 - Lieu de la prise en charge orthophonique

- 54 % des parents assistent aux prises en charge
- 30 % n'assistent pas aux séances en raison de leur activité professionnelle
- 16 % n'y assistent pas ou car leur enfant est plus distractible en leur présence

4- Ressenti des parents sur la prise en charge orthophonique

- 77 % des parents notent une évolution des capacités de leur enfant concernant l'envie de communiquer, l'attention et le bavage.
- 23% ne voient pas d'évolution.

Malgré un âge moyen de prise en charge de 32 mois, les parents considèrent :

- Que celle-ci a débuté assez tôt car leur enfant n'était pas prêt avant ou était trop jeune (90 %)
- Que la prise en charge est intervenue trop tardivement évoquant plus précisément le retard pris dans la rééducation du bavage et de la position de la langue (10 %).

Il est à signaler que 75% des parents soulignent la difficulté à trouver une possibilité de prise en charge chez un orthophoniste.

Notre population d'enfants non pris en charge en orthophonie reste très faible. De plus, nous n'avons pas réussi à savoir si les enfants n'avaient jamais bénéficié d'orthophonie ou s'ils n'en avaient plus actuellement. Par conséquent, nous nous contenterons de citer les raisons invoquées par les parents : le manque d'orthophonistes ou l'absence de place disponible en institution.

Les parents indiquent n'avoir reçu aucune information concernant l'orthophonie, mais ils considèrent qu'elle serait utile pour développer la communication de leur enfant.

C. Les orthophonistes et les parents à l'étranger

Nous ne connaissons pas la durée et la fréquence des séances d'orthophonie à l'étranger et nous ne savons pas si le travail est repris au domicile. Par conséquent, notre analyse ne peut porter que sur les observations des parents. De toute façon, notre objectif était de recenser les moyens mis en œuvre lors des prises en charge proposées à ces enfants, afin de voir s'ils différaient de ceux proposés en France.

1- Les orthophonistes à l'étranger

Nous n'avons pu obtenir que deux réponses à notre questionnaire concernant les orthophonistes prenant en charge ce syndrome génétique, à l'étranger.

Une réponse provient d'Espagne, l'autre de Finlande.

- **En Espagne**

La prise en charge en orthophonie a débuté avant les six mois de l'enfant et l'orthophoniste a précisé qu'il est préférable que celle-ci ait lieu le plus tôt possible.

En premier lieu, les images ont été utilisées comme moyen de communication. L'enfant a commencé par se familiariser avec l'échange d'images.

Déroulement d'une séance type :

- L'orthophoniste accompagne sa parole en montrant les photographies correspondantes.
- L'orthophoniste essaie de comprendre ce que l'enfant veut dire et parle pour lui, en lui montrant la réponse.
- L'orthophoniste propose un grand nombre de photographies, simultanément.

Selon ce professionnel, les résultats sont lents, mais très bons.

- **En Finlande**

L'orthophoniste nous a indiqué que la prise en charge peut commencer très tôt (avant les six mois de l'enfant) en cas de troubles de l'alimentation, mais qu'en général, cela débute plus tardivement.

Ce professionnel a débuté la prise en charge lorsque son patient avait déjà neuf ans. C'est le seul patient Angelman qu'elle a suivi pour le moment.

L'orthophoniste a utilisé simultanément plusieurs méthodes :

- Le PECS
- Un livre de communication (Porter Book) : organisation pragmatique affichage dynamique (PADE)
- Un programme informatique de communication (TAIKE)
- Les gestes
- Les praxies

Sa séance type se déroule ainsi :

- Le patient exprime avec la méthode de Communication Alternative et Augmentative (CAA) ce qu'il a fait pendant la semaine et comment il se sent
- Exercices de praxies
- Choix de l'activité par le patient (puzzle, bulles de savon, jeu)
- Le patient et l'orthophoniste indiquent à l'enseignant ce qui a été abordé en séance et ce qui pourrait être travaillé à l'école jusqu'au prochain rendez-vous en orthophonie.

Cette prise en charge favorise l'évaluation des besoins du patient qui peut exprimer beaucoup de choses grâce à la CAA.

CONCLUSION

Selon les réponses de ces deux professionnels, la prise en charge consiste principalement en l'apprentissage et l'utilisation de gestes et d'échanges de photographies. L'orthophoniste finlandaise semble multiplier les supports de communication afin de développer l'expression et la compréhension de son patient.

Les données recueillies ne nous permettent pas d'établir un âge moyen de début de prise en charge.

2- Les parents d'enfants Angelman à l'étranger

Nous avons recueilli dix-huit réponses. Parmi celles-ci, trois proviennent d'Australie, sept d'Irlande et huit de Finlande.

- **En Australie**

- L'âge moyen de diagnostic est de **trois ans**.
- Deux enfants sur trois ont suivi une prise en charge en orthophonie.
- Pour ces deux patients, l'âge de début de prise en charge en orthophonie se situe entre six et douze mois pour l'un, à deux ans pour l'autre.
- Pour ces deux patients, la prise en charge a débuté avant la pose du diagnostic.

Cette population est intéressante puisque les patients ont 14, 18 et 33 ans. Ceci nous permet d'appréhender le développement sur le long terme.

Ainsi, les parents nous ont indiqué :

- Une absence de langage verbal
- L'utilisation de photographies et de pictogrammes pour indiquer un choix
- La patiente de 18 ans a quitté l'école et ne bénéficie plus de prise en charge orthophonique. Un apprentissage d'une CAA grâce à l'Ipad est en cours.
- Les centres d'intérêt des patients sont les ordinateurs, la télévision, les magazines

- **En Irlande**

- L'âge moyen de diagnostic est de **deux ans et sept mois**
- Tous sont suivis en orthophonie
- La prise en charge a débuté avant 3 ans dans 100 % des cas.

- La prise en charge a débuté avant la pose du diagnostic dans 86 % des cas

Au niveau de la prise en charge de la communication :

- Le PECS est utilisé par 28 % des enfants. Un des patients n'a pu se l'approprier et cette méthode a été abandonnée.

Cette méthode est utilisée essentiellement pour des demandes d'objets. Par exemple, des objets ayant trait au vocabulaire de la salle de bain ou pour les activités.

- L'IPAD est utilisé par 28 % des patients : pour parler, demander des objets ou raconter une histoire
- L'échange de photographies par 43 %

Au niveau de la prise en charge de l'oralité :

Ce travail ne concerne qu'un patient et cela consiste à proposer des exercices de musculation linguale afin de faciliter l'alimentation et la prise de boissons.

Le patient parvient à produire quelques syllabes telles que « ba » ou « ma », au bout de trois ans et demi de prise en charge.

Quel que soit l'âge de début de prise en charge orthophonique, la progression en termes d'apprentissages est très lente. Cette notion est soulignée par les parents. Les besoins de supports à la communication restent continus et permanents. L'orthophoniste a aidé les parents à prendre conscience que leur enfant ne parlerait pas et qu'une méthode de communication alternative serait nécessaire.

Cependant, les troubles du comportement, notamment une hyperexcitabilité et des mouvements incontrôlés, rendent difficiles l'apprentissage de la communication.

- **En Finlande**

- L'âge moyen du diagnostic est de **2 ans 8 mois**
- 100 % des enfants bénéficient d'une prise en charge en orthophonie
- La prise en charge a débuté en moyenne à 2 ans et 8 mois
- La prise en charge a commencé après la pose du diagnostic dans 88 % des cas

La prise en charge de l'oralité concerne 12,5 % des patients et consiste à rééduquer le placement de la langue dans la bouche et à travailler la fermeture de la bouche.

Au niveau de la prise en charge de la communication :

- L'échange ou le pointage de photographies (62,5 %) : seul un petit nombre est utilisé pour exprimer des demandes, des besoins ou l'accord du patient. Par exemple, l'un

d'eux l'utilise préférentiellement pour désigner son professeur et son école lorsqu'il quitte l'école. Ces photographies sont insérées ou non dans un classeur de communication.

- Les gestes (37,5 %)
- L'ordinateur (25%)
- Le PECS (12,5%) : 50 photographies des choses les plus motivantes pour le patient (par exemple, la nourriture ou les bonbons). Ainsi, certains parents ont indiqué une utilisation active d'une vingtaine de photographies au domicile concernant les demandes d'activités, de jeux ou de jouets.
- Absence de langage ou très peu de mots produits (trois)

Un travail de coordination motrice est également entrepris.

Un enfant a arrêté l'orthophonie à sept ans car la rééducation du bavage était terminée et qu'il ne possédait aucun langage. Par ailleurs, aucune prise en charge concernant le domaine de la communication n'avait été entamée, mais nous ne savons pas s'il s'agit d'un choix des parents ou de l'orthophoniste.

Les orthophonistes semblent associer les parents à leur prise en charge puisque certains parents nous ont indiqué travailler l'apprentissage des photographies et des signes pour favoriser les interactions et la communication. Parfois, lorsque le patient est scolarisé, l'auxiliaire de vie scolaire (AVS) de l'enfant est associé à la prise en charge.

L'un des parents nous a précisé que l'utilisation des photographies a entraîné une diminution des troubles du comportement de leur enfant puisqu'il peut désormais exprimer ses besoins.

Nous avons pu remarquer que pour 25 % des patients, les photographies sont utilisées conjointement aux signes.

Il semble aussi que les patients les plus âgés soient beaucoup moins sollicités au niveau de la communication, soit parce que celle-ci est devenue efficiente, soit parce qu'il n'existe plus de prise en charge dédiée à ce domaine précis.

En effet, il apparaît que les patients les plus âgés résident en institution et l'usage de programmes informatiques spécialisés représente alors l'essentiel de la prise en charge.

Nous avons également pu relever que les parents du patient le plus âgé de notre étude finlandaise (23 ans) sont très désabusés et ne parviennent pas à quantifier les résultats de la prise en charge.

CONCLUSION

A l'étranger, l'âge moyen de diagnostic se situe à **32 mois** et l'âge de début de prise en charge a lieu **avant les 3 ans** de l'enfant.

Au niveau de la prise en charge de la communication, on relève l'usage systématique du pointage ou de l'échange de photographies pour exprimer des demandes ou des besoins. L'usage des gestes semble peu présent.

Aucun parent, ni orthophoniste n'a cité l'emploi du Makaton. Par contre, il semble que l'emploi de l'Ipad soit un nouveau support d'aide à la communication, puisqu'il concerne 28% des patients irlandais.

À la lecture des réponses des parents, il nous est clairement apparu qu'à travers la prise en charge orthophonique, c'est l'apprentissage de l'autonomie qui est poursuivi. Ainsi, la prise en charge se veut être la plus écologique possible et se sert au maximum des expériences vécues par le patient dans son quotidien.

Nous avons peu d'éléments concernant la prise en charge de l'oralité mais cela consiste principalement à muscler la langue et à travailler la fermeture de la bouche afin de réduire le bavage ou la protrusion de la langue.

DISCUSSION

I. Retour sur les hypothèses de travail et rappel des résultats

Après l'analyse des résultats obtenus dans notre protocole expérimental, nous pouvons noter que **l'hypothèse selon laquelle les orthophonistes seraient réticents à l'idée de prendre en charge ce syndrome génétique, n'est pas vérifiée**. En effet, 20 % de ces professionnels, grâce à leur formation initiale, se sentent préparés à prendre en charge les patients Angelman. Les 80 % restants ont jugé nécessaire de suivre une formation complémentaire.

En revanche, **l'hypothèse qui indiquait que les enfants Angelman, malgré des signes précoces de troubles, ne sont pas nécessairement orientés vers un orthophoniste est vérifiée**.

Par méconnaissance des compétences professionnelles des orthophonistes ou par la difficulté à obtenir une place pour la prise en charge de leur enfant, les parents ne prennent pas systématiquement rendez-vous chez l'orthophoniste.

De plus, certains ignorent le rôle d'accompagnement parental que peut remplir un orthophoniste.

Par ailleurs, les parents ne voient pas toujours l'intérêt d'une prise en charge en orthophonie du fait qu'on leur ait précisé que leur enfant ne parlerait pas.

Enfin, la lourdeur de la pathologie et la multiplication des prises en charge semblent indiquer une nette préférence pour tous les domaines touchants à la motricité (kinésithérapie, psychomotricité), notamment au niveau des prescripteurs.

Notre troisième hypothèse est vérifiée puisque, contrairement aux préconisations de la littérature, la prise en charge précoce de ce syndrome n'existe pas en France.

En effet, nous avons obtenu un âge moyen de début de prise en charge orthophonique de quatre ans et dix mois, alors que le diagnostic est posé, en moyenne, à 20 mois.

Néanmoins, il apparaît que les enfants nés à partir de 2005 bénéficient d'une prise en charge en orthophonie plus rapidement puisque le délai entre la pose du diagnostic et le début de la prise en charge est, en moyenne, de sept mois (Figure 14).

Nous pouvons aussi supposer que ce délai est nécessaire car il permet aux parents d'accepter le diagnostic de syndrome d'Angelman et de commencer à faire le deuil d'un enfant avec une communication verbale.

Enfin, notre dernière **hypothèse selon laquelle il existerait un besoin d'informations des orthophonistes concernant ce syndrome génétique et les modalités de rééducation est vérifiée.**

Les professionnels interrogés l'ont indiqué clairement dans notre enquête.

II. Comparaison de nos résultats avec les données de la littérature

- Au niveau de la prévalence

Le syndrome d'Angelman est une maladie rare, dont Charles Williams (2008) (22) estime la prévalence à 1/ 15 000 cas. Par conséquent, les orthophonistes ne pensent pas être confrontés à cette pathologie au cours de leur pratique professionnelle.

Pourtant, notre questionnaire a été complété par quinze orthophonistes ayant déjà pris ou prenant en charge actuellement un patient Angelman, dans neuf départements français. Parmi ces professionnels, seuls 13 % (soient deux orthophonistes) ont eu plus d'un cas à prendre en charge.

Ce syndrome est donc peu fréquent, mais **chaque professionnel peut être amené à prendre en charge un patient Angelman.**

D'ailleurs, la formation initiale des orthophonistes concernant ce domaine a évolué. **Désormais, les centres de formation intègrent à leurs enseignements les syndromes génétiques et les nouvelles pathologies.**

Cette formation est donc en lien avec les avancées médicales et thérapeutiques.

- Au niveau du diagnostic

La littérature indique que la plupart des diagnostics sont posés entre 1 et 4 ans lorsque les comportements caractéristiques et les particularités développementales deviennent évidents (29) (30).

Dans notre enquête, en France, les parents indiquent que leurs enfants ont été diagnostiqués à l'âge moyen de 20 mois. À l'étranger, cet âge moyen de diagnostic est de 32 mois.

Les signes cliniques observés par les parents sont principalement le retard des acquisitions motrices (la station assise et la marche) et l'absence de babillage, symptômes retrouvés constamment selon la conférence de consensus de 2005 (30).

Nos résultats correspondent donc aux données de la littérature.

- **Au niveau des conditions de prise en charge**

✦ ***Le délai de prise en charge orthophonique par rapport au diagnostic***

- L'âge moyen de début de prise en charge en orthophonie est de **quatre ans et dix mois**, alors que le diagnostic est posé à 18 mois dans 30 % des cas et à 12 mois dans 15 % des cas.

10% des répondants n'ont pas indiqué d'âge de diagnostic pour leurs enfants, mais ceux-ci sont âgés actuellement de plus de trente ans. De plus, pour trois patients nés avant 1993, le diagnostic a été posé entre six et treize ans.

Par conséquent, en adéquation avec les progrès médicaux concernant les tests de dépistage, il semble que l'âge de diagnostic des patients porteurs du syndrome d'Angelman ait été significativement abaissé. Nous pouvons penser que les médecins sont sensibilisés aux nouvelles pathologies et sont donc plus à même de les détecter ou d'orienter les patients vers des spécialistes.

- Comme l'indique C. Bélargent (2000) (85), dans le cadre de ce syndrome, la prise en charge précoce, dès le repérage de signes d'alerte, est préconisée car elle permet de prévenir l'installation des troubles.

Or, **les 2/3 de notre population d'orthophonistes trouvent le début de leur prise en charge trop tardif**. Ils indiquent que la précocité de la prise en charge permet de réduire efficacement le bavage et qu'il reste plus aisé d'installer une communication lorsque l'enfant est jeune.

À l'opposé, 90 % des parents considèrent que la prise en charge a débuté assez tôt, malgré un âge moyen de début de prise en charge de **32 mois**, car ils pensent que leur enfant n'était pas près avant ou était trop jeune. De plus, ils précisent la difficulté d'obtenir un rendez-vous chez un orthophoniste pour la prise en charge de leur enfant.

Ceux qui considèrent que le début de prise en charge est trop tardif évoquent principalement les difficultés oro motrices et ils sont persuadés qu'une prise en charge précoce induirait des progrès plus nombreux.

Nous pouvons aussi préciser que l'éloignement géographique du domicile par rapport au cabinet libéral ou à l'établissement de soins (le CAMSP, par exemple) constitue un frein à

l'accès aux soins et augmente d'autant plus le délai entre le diagnostic et la première prise en charge en orthophonie.

La différence obtenue concernant le début de prise en charge en orthophonie entre le questionnaire adressé aux professionnels et celui des parents peut s'expliquer par le fait que les orthophonistes interrogés ne sont pas toujours les premiers rencontrés par les patients, et que ceux-ci ont déjà pu avoir une prise en charge auparavant.

De plus, notre population de parents d'enfants Angelman n'est pas nécessairement celle prise en charge par notre population d'orthophonistes.

✦ ***Le cadre et la fréquence de la prise en charge orthophonique***

- La prise en charge proposée par les orthophonistes interrogés est réalisée à 100% en individuel, en raison des troubles de l'attention et de la grande distractibilité dont souffrent ces patients.

Ainsi, comme cela est préconisé dans la prise en charge de patients autistes, 100 % de notre population d'orthophonistes indiquent que le cadre de travail doit être épuré et ne pas proposer un trop grand nombre de stimulations visuelles.

- 50 % des prises en charge se déroulent une fois par semaine et 50% ont lieu deux fois par semaine. Ceci correspond aux besoins de régularité de la prise en charge ainsi qu'à la nécessité de stimulations des patients Angelman.

Nous avons interrogé les orthophonistes sur une fréquence « idéale » de prise en charge, et il semble qu'1/4 d'heure deux fois par jour ou cinq minutes plusieurs fois par jour seraient adéquats. En fait, des **séances de plus courte durée et plus fréquentes** seraient un moyen de contourner les troubles de l'attention et permettraient une meilleure stimulation du patient.

Plus objectivement, il convient de préconiser une **fréquence des séances adaptée au patient**. En effet, en fonction des jours, certaines peuvent durer quarante minutes et d'autres pas plus de vingt.

Il apparaît ici toute la difficulté de conjuguer la prise en charge d'un patient Angelman, avec ses troubles du comportement, ses difficultés attentionnelles et motrices, ses troubles associés et l'emploi du temps d'un orthophoniste et des parents, somme toute peu flexible. Il est difficile d'envisager deux fois par jour le déplacement de l'enfant au cabinet mais cela peut être proposé en institution. Une reprise des séances par les parents au domicile pourrait être la solution.

- **Au niveau du contenu de la prise en charge**

- ✦ ***Le bilan initial***

Les orthophonistes ont indiqué à 100 % ne pas avoir recours à un bilan standardisé pour l'évaluation initiale des patients. Par conséquent, l'observation clinique, les échanges avec les parents et les interactions avec l'enfant sont privilégiés.

L'évaluation de la communication et des praxies est pratiquée à partir d'épreuves appartenant à divers tests existants, comme par exemple, Evalo bébé (97) ou Dialogoris (95). Ces tests ne sont pas spécialement destinés aux enfants Angelman mais permettent, grâce à des questionnaires d'observation, d'analyser finement les possibilités et les difficultés des enfants au niveau de la communication non verbale et des aptitudes praxiques.

De même, ils permettent de mesurer qualitativement l'évolution de l'enfant au cours de la prise en charge.

- ✦ ***La prise en charge orthophonique***

Les troubles de l'oralité et la communication non verbale sont abordés en priorité (82%) par les orthophonistes (Figure 3).

Problèmes digestifs et comportements oro-moteurs

- Selon D. Lacombe (2006) (27), les problèmes alimentaires affectent plus de 70 % des nourrissons et apparaissent dans les six premiers mois de vie, mais restent peu sévères. De plus, beaucoup de patients présentent une protrusion de la langue et un bavage.

Pourtant, contrairement à ce que nous avons pensé lors de l'établissement de notre projet de mémoire, **les prises en charge concernant l'oralité et les troubles alimentaires ne constituent pas un motif d'intervention précoce en orthophonie**. Nous pouvons penser que ces troubles n'ont pas concerné les enfants de notre étude, sont restés très discrets ou enfin, ont été attribués à d'autres raisons que le syndrome d'Angelman, comme par exemple, une intolérance au lait.

De même, nous avons remarqué lors d'entretiens avec des parents concernés qu'ils n'avaient pas forcément fait de lien entre les difficultés d'alimentation de leur enfant et le syndrome dont il est atteint.

Nous pouvons aussi souligner que les parents ne savent pas que la prise en charge de l'oralité fait partie du champ de compétence des orthophonistes.

- Le bavage est travaillé par 73 % des orthophonistes en raison de son aspect social, mais 40 % indiquent ne pas avoir remarqué la diminution de celui-ci, malgré leur prise en charge.

D'autres ont indiqué ne pas l'avoir travaillé mais qu'il s'était résorbé seul, au fur et à mesure de la croissance du patient.

Certains enfants supportent moins les massages et les stimulations oro faciales au fil du temps et il est donc nécessaire d'abandonner ces méthodes de prise en charge du bavage.

Ces résultats sont intéressants puisqu'en rencontrant des parents, beaucoup nous ont avoué être particulièrement gênés par le bavage de leur enfant. De même, nous pouvons nous interroger sur l'impact social d'un bavage pour un patient beaucoup plus âgé.

- Finalement, nous nous sommes demandés s'il existait un lien entre les orthophonistes non formés à la prise en charge de l'oralité et ceux qui ne le travaillaient pas en séance. Ainsi, cela aurait pu expliquer les 40 % qui ne perçoivent pas de diminution du bavage malgré leur prise en charge.

Après analyse de nos données, il apparaît que la majorité des orthophonistes qui le travaillent n'ont pas reçu de formation complémentaire dans ce domaine. Par ailleurs, parmi ceux qui ne travaillent pas spécifiquement ce domaine, certains ont suivi une formation.

Nous pouvons donc en conclure que ce n'est ni l'appréhension, ni le manque de savoir-faire qui induisent cette non prise en charge des troubles de l'oralité, et nous pouvons supposer que **les patients suivis pas ces professionnels n'ont pas de troubles concernant ce domaine.**

Également, nous pouvons souligner que la prise en charge des troubles de l'oralité est un domaine nouvellement introduit dans la formation initiale des orthophonistes. Notre population étant constituée pour 2/3 d'orthophonistes diplômés depuis moins de dix ans, nous pouvons supposer que c'est la raison pour laquelle ces professionnels n'ont pas jugé utile de suivre de formation complémentaire dans ce domaine mais que cela ne les empêche pas de prendre en charge des patients.

Langage, communication et capacités cognitives

- Lors de nos entretiens avec des parents d'enfants Angelman, rencontrés à l'occasion de l'élaboration de ce mémoire, et en accord avec les écrits de N. Denni-Krichel (2000) (87), un grand nombre d'entre eux nous a indiqué avoir souffert du manque

d'interactions avec leur bébé lors des premiers échanges et particulièrement, à l'occasion de ce moment privilégié qu'aurait dû être le repas.

Pourtant, les parents de notre enquête n'ont pas souligné ce déficit d'interaction avec leur enfant. Notre population d'enfants Angelman étant constituée à 50 % de premiers nés, nous pouvons nous interroger sur l'incapacité des parents à évaluer cette communication non verbale et le caractère peu commun de ces premières interactions.

D'ailleurs, cette hypothèse est corroborée avec le témoignage d'une mère qui s'est inquiétée très précocement devant le calme « exemplaire » de son enfant en comparaison avec ses aînés.

- Il est encourageant de remarquer que les pré-requis à la communication (le regard, la voix, les gestes, mimiques et postures) ont tous évolué de manière significative suite à la prise en charge orthophonique (Figure 4, Figure 5, Figure 6). Les interactions et la prise en compte de l'autre ont progressé et tous ces éléments constituent de bons indicateurs pour envisager la mise en place et l'utilisation ultérieure d'un mode de communication alternatif ou augmentatif.
- Selon J. Clayton-Smith (1992) (19) (1993) (58), certains parviennent à communiquer en utilisant le Makaton ou le PECS, mais l'utilisation efficace des signes Makaton n'apparaît pas.

Dans notre étude, seul un patient utilise les signes Makaton avec son orthophoniste et sa mère, qui s'est également formée à cette méthode, mais il ne produit que des signes isolés.

Les difficultés motrices, le manque d'initiation gestuelle et d'imitation ont constitué des freins à l'apprentissage du Makaton pour certains d'entre eux, ce qui a conduit les orthophonistes à proposer la méthode PECS de façon aménagée. Ainsi, beaucoup privilégient un échange d'images car l'enfant semble avoir une bonne compréhension de la correspondance objet/image. D'ailleurs, l'utilisation des images et des photographies les aide à accéder à une communication non verbale.

D'autres professionnels offrent un bain de langage gestuel, qui permet d'améliorer la compréhension, mais proposent moins de signes à l'enfant pour lui permettre d'installer quelques compétences de base.

Néanmoins, l'usage du moyen de communication reste cantonné aux activités préférées du patient, à la nourriture et enfin, pour l'essentiel, à l'intérieur du cadre familial.

- Comme indiqué par W. H. Andersen (2001) (57), le trouble du langage est sévère puisque très souvent, celui-ci ne se développe pas. Seuls quelques patients parviennent à produire quelques syllabes isolées et très peu parviennent à produire et utiliser un ou deux mots de manière appropriée.

Ainsi, les vocalisations spécifiques et les verbalisations ont progressé suite à la prise en charge orthophonique (Figure 5), mais ces éléments ne sont reconnaissables que par les parents.

- Selon J. Clayton-Smith (1992) (19) (1993) (58) et J.K. Gentile (2010) (59), la compréhension reste meilleure que l'expression, mais est restreinte aux consignes simples de la vie quotidienne, ce qui correspond aux résultats obtenus lors de notre étude (Figure 12).

Le Makaton peut être utilisé par les parents pour renforcer leurs propos et favoriser une meilleure compréhension de leur enfant, même si celui-ci ne signe pas.

Quoi qu'il en soit, ce sont les remarques des parents et les observations cliniques des orthophonistes qui ont permis d'observer des progrès lors des interactions et d'échanges plus riches.

Les troubles du développement moteur et les difficultés de mouvements

La prise en charge précoce en orthophonie n'est pas prioritaire et les patients sont orientés en première intention vers la kinésithérapie et la psychomotricité, en raison des troubles du développement moteur et notamment de la station assise et de la marche (Tableau 5 - Les signes d'alerte observés

Afin de contourner les troubles moteurs, lors de leur prise en charge, les orthophonistes doivent recourir à l'emploi de matériel adapté ou installer spécifiquement l'enfant. Ainsi, il peut être proposé une table et une chaise adaptées à la taille de l'enfant, lui permettant de poser ses pieds au sol et d'y prendre appui.

On peut également choisir un siège « enveloppant », qui permet à l'enfant de se sentir contenu.

L'hyperactivité et les troubles de l'attention

Nous avons relevé que les jeunes enfants et les bébés Angelman sont constamment en activité et portent souvent des jouets ou toute autre chose à leur bouche. Cela apparaît également dans notre étude puisque les orthophonistes l'ont précisé à 60 %.

Les troubles de l'attention gênent énormément la prise en charge car il faut sans cesse remobiliser et stimuler le patient. De même, il faut fréquemment changer d'activités et solliciter le patient.

- **Au niveau de la place des parents**

100 % des parents relaient le travail de l'orthophoniste à leur domicile dans les domaines de la communication et de la stimulation oro faciale.

Cela consiste à :

- Reprendre ce qui est travaillé en séance afin d'entretenir les acquis.
- Mettre en place une communication non verbale, même minimale, sans être rigide, en utilisant divers supports.
- Savoir être patient et ne pas se décourager, car chaque acquis constitue un pas vers l'avenir et le plaisir de l'enfant à communiquer renforce l'implication de son entourage.

Il faut, cependant, rester vigilant face à la frénésie de certains parents de fabriquer trop de cartes photographiques ou qui proposent des jeux, sans adaptations et peu en adéquation avec le niveau cognitif de leur enfant.

- 41 % des parents ont indiqué ne pas avoir eu d'attentes particulières au début de la prise en charge.

Ils l'expliquent par la nécessité de laisser s'écouler un certain temps avant d'accepter l'annonce du diagnostic, l'impossibilité dans laquelle ils se trouvaient d'entendre énoncer les difficultés futures de leur enfant, principalement pour l'autonomie et la communication. Ils avancent aussi leur confiance envers les professionnels prenant en charge leur enfant ou encore parce qu'ils s'étaient eux-mêmes renseignés auprès d'associations et ont donc pu informer les médecins sur la pathologie.

- À la suite de la prise en charge, les attentes des parents restent les mêmes, c'est-à-dire le développement de la communication et rendre leur enfant le plus autonome possible. Ils sont satisfaits des prises en charge proposées à leur enfant.

Nous pouvons relever un désir accru d'efficacité et d'une prise en charge poursuivie sur le long terme. Certains parents ont indiqué la difficulté de trouver un orthophoniste pour la prise en charge de leur enfant. D'autres même, que des orthophonistes avaient abandonné la prise en charge car ils jugeaient le handicap de l'enfant trop sévère et pensaient ne plus pouvoir obtenir de résultats.

Enfin, pour certains enfants accueillis en institution, les parents déplorent le manque de moyens, le peu de prises en charge proposées et surtout le fait que bien souvent, celles-ci aient lieu en groupe et non individuellement.

À la lecture des réponses, nous avons noté qu'avec le temps, beaucoup de parents semblent être plus renseignés sur la pathologie de leur enfant et sur les prises en charge proposées, ce qui peut expliquer leurs exigences nouvelles. De même, ils semblent avoir pris conscience que certains troubles devront être contournés, tel que l'absence de langage, et par conséquent, ils investissent plus les modes de communication alternatifs qu'en début de prise en charge orthophonique.

- La présence des parents aux séances d'orthophonie n'est pas systématique.

Ils indiquent que cela permet de canaliser l'attention et de calmer si nécessaire les enfants. De même, ils peuvent ainsi apprendre et comprendre ensemble et reproduire les exercices ou appliquer les conseils donnés à leur domicile.

Ceux qui n'y assistent pas le font soit par obligation professionnelle, soit parce qu'ils pensent que leur présence trouble les apprentissages de leur enfant.

Les orthophonistes ont renseigné, dans le questionnaire, la présence ou non des parents mais n'ont pas émis d'avis sur le sujet. Il semble pourtant que la présence des parents soit un moyen de sensibiliser les parents à reconnaître les tentatives de communication de leur enfant et de prodiguer des conseils reproductibles au domicile.

- Les prises en charge s'inscrivent dans le long terme et les patients changent peu d'orthophonistes.

Les raisons invoquées sont :

- L'instauration d'une confiance entre le professionnel et les parents,
- Le manque de place pour une nouvelle prise en charge chez un autre orthophoniste
- L'orthophoniste est imposé par le centre qui accueille l'enfant.

Ceux qui ont décidé de changer d'orthophoniste l'ont fait car la famille déménageait ou parce que le professionnel ne semblait pas motivé par la prise en charge.

Les parents pensent que la prise en charge est utile grâce au cadre structurant, à l'apprentissage de signes ou encore en ce qui concerne la mastication.

Ceux qui ne voient pas d'évolution des capacités de leur enfant jugent que cela est dû aux séances en groupe qu'ils jugent inappropriées ou à l'incompétence du professionnel.

- **Au niveau de la corrélation génotype-phénotype**

87 % des orthophonistes ne connaissent pas l'atteinte génétique dont leur patient est atteint.

Pourtant, comme l'évoquent A. Smith (1997) (39), M.C. Varela (2004) (65) et C. Fridman (2000) (66), il semble que les potentialités des patients soient différentes selon le mécanisme génétique impliqué dans le syndrome d'Angelman.

Ainsi, il apparaît que le **lien entre génotype et phénotype reste inconnu des orthophonistes.**

- Les réponses des parents indiquent que **la délétion est l'atteinte la plus fréquente dans notre population (60 %)**, puis la disomie uniparentale paternelle (10 %) et enfin, la mutation du gène UBE3A (5%).

Ces données ne correspondent pas exactement à ce que nous avons relevé dans la littérature (29), puisqu'effectivement, la délétion est la plus fréquente (70 % des cas), mais la disomie uniparentale paternelle se produit pour environ 5 % des cas de syndrome d'Angelman et la mutation du gène UBE3A dans 10 à 15 % des cas.

Nous pouvons imputer ces résultats à la faible taille de notre population et nous ne pouvons en tirer aucune conclusion. Ce qui est à retenir, c'est que la délétion 15q11-q13 représente les cas les plus fréquents de syndrome d'Angelman dans notre population.

- Des études suggèrent que le niveau de développement des enfants avec délétion serait plus faible que pour ceux avec d'autres causes étiologiques (39) (65) (66) (67).

Effectivement, les enfants de notre étude avec des atteintes autres que par délétion parviennent à produire quelques mots et quelques sons ainsi que des signes Makaton et des gestes personnels. Cela reste plus rare pour les patients avec délétion qui communiquent plus par le regard ou par photographies.

Nous n'avons pas pu comparer ces résultats avec les réponses données par les orthophonistes car très peu connaissent le type d'atteinte génétique de leur patient.

- Les questions complémentaires

Afin d'obtenir des informations sur les réflexions et les sentiments des orthophonistes, nous avons inclu, dans notre questionnaire, une partie concernant des interrogations précises qui avaient émergé lors de nos lectures.

- Nous avons relevé que le peu d'écrits et le manque d'information concernant la prise en charge orthophonique de ce syndrome peuvent constituer une source d'anxiété lors d'une première prise en charge.

Certains orthophonistes ont indiqué avoir beaucoup expérimenté avec leur premier patient Angelman, et, par conséquent, cette expérience acquise pourrait leur être utile si un autre patient leur était adressé.

- 15 % des orthophonistes interrogés ne savent pas si leur nouvelle prise en charge serait plus efficace que la première.

Les professionnels ont conscience qu'aucun patient Angelman ne possède les mêmes potentialités, ni le même environnement familial. Par conséquent, aucune donnée ne permet d'affirmer avec certitude que la prise en charge serait aussi efficace que celle déjà effectuée.

Ceci souligne, une fois encore, que ces patients et leurs spécificités comportementales et cliniques induisent un questionnement de la part des orthophonistes. Néanmoins, **aucun ne refuserait une nouvelle prise en charge.**

- Nous avons demandé aux orthophonistes de nous indiquer ce qui leur semble **le plus déroutant dans la prise en charge du syndrome d'Angelman** :
 - o Les troubles du comportement et de l'attention
 - o L'agitation motrice et la difficulté de régulation des gestes

Ces éléments compliquent sérieusement la prise en charge.

- o La perspective de l'absence de développement du langage
- o La persistance d'un très petit niveau de fonctionnement cognitif et des difficultés de compréhension importantes

Ces éléments rendent inopportunes toutes les projections sur les avancées de la prise en charge et induisent, parfois, un sentiment d'impuissance de la part des orthophonistes.

- Le manque de lien existant entre les professionnels intervenant auprès de l'enfant.
- Nous avons demandé aux orthophonistes de nous indiquer ce qui leur semble **le plus encourageant dans la prise en charge du syndrome d'Angelman** :
 - La facilité relative d'entrée en relation avec le patient
 - Leur bonne humeur
 - Leur plaisir à être en interaction
 - Leurs possibilités réelles de communication

Ces éléments constituent des atouts pour la prise en charge. Les professionnels soulignent des capacités présentes et des progrès, surtout si les apprentissages se situent en zone proximale de développement.

Pourtant, ils sont obligés de prendre en compte la lente évolution de l'enfant, ses changements de centre d'intérêt, sa fatigabilité et de beaucoup ritualiser leur prise en charge pour parvenir à accompagner l'évolution de leur patient.

Les réflexions des orthophonistes

Dans la partie concernant les questions particulières que les orthophonistes pourraient se poser concernant ce syndrome génétique, les réponses ont été diverses et très variées. Nous avons choisi de les présenter ici car ces données aident à percevoir plus précisément le quotidien de ces professionnels face à leurs patients.

- Il a été souligné le **peu de connaissances disponibles sur ce syndrome**, ce qui constitue un handicap pour la prise en charge.

Les orthophonistes avouent avoir des difficultés à trouver les ressources nécessaires pour intéresser longuement l'enfant et lui proposer des activités adaptées.

Ces professionnels aimeraient obtenir davantage d'**informations** sur le syndrome d'Angelman et notamment **en ce qui concerne les prises en charge éducatives et rééducatives** ainsi que sur les **caractéristiques spécifiques du patient**.

Ils souhaiteraient également obtenir des **retours d'expérience** afin d'avoir une idée de l'évolution et du devenir à long terme de leur patient.

- **L'évaluation des patients** au cours de la prise en charge a lieu à chaque rencontre puisqu'elle **consiste** principalement **en une observation clinique**.

Les orthophonistes ont souligné le **manque d'outils et de tests** adaptés à la sévérité des troubles.

Les objectifs en termes d'apprentissages peuvent être revus à la baisse si l'enfant ne progresse pas malgré la prise en charge. Cela nécessite de prendre son temps et d'évoluer progressivement, en accompagnant les progrès de l'enfant et de ne pas hésiter à réorienter la prise en charge.

Même si la séance est ritualisée, les moyens mis en œuvre pour stimuler la communication sont variés et utilisent différents supports.

- les orthophonistes **s'interrogent sur le devenir de ces patients** et sur leurs **modalités d'accueil en institution**.

III. Comparaison de nos résultats avec la prise en charge orthophonique à l'étranger

En France, les parents indiquent :

- Un âge moyen de diagnostic de **20 mois**
- Un âge moyen de début de prise en charge orthophonique de **32 mois**.

Les orthophonistes nous ont indiqué un âge moyen de début de prise en charge de **quatre ans et dix mois**.

Ce décalage important s'explique car les patients pris en charge par notre population d'orthophonistes sont beaucoup plus âgés que les enfants de notre population de parents interrogés. Or, nous avons déjà remarqué que l'âge de diagnostic a été considérablement abaissé grâce à des tests de dépistage plus performants. Par conséquent, cela a un impact sur l'âge de début de prise en charge.

À l'étranger :

- L'âge moyen de diagnostic se situe à **32 mois**
- L'âge de début de prise en charge a lieu **avant les 3 ans** de l'enfant.

Par conséquent, **l'âge moyen de diagnostic est plus court en France** et nous pouvons imputer ce résultat aux moyens mis en œuvre pour le dépistage et la prise en charge des maladies rares grâce aux Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR).

Mais, l'âge moyen de début de prise en charge en orthophonie se situe beaucoup plus précocement à l'étranger. Ceci pourrait s'expliquer par une prise en charge de l'oralité plus systématique qu'en France. En effet, il semble que le bavage et la protrusion de la langue soient travaillés plus fréquemment. En tout cas, ces éléments ont été précisés par les orthophonistes et les parents de l'étranger mais bien peu par ceux officiant en France.

Au niveau de la prise en charge de la communication, on relève, **en France comme à l'étranger**, l'usage du **pointage** ou de **l'échange de photographies** pour exprimer des demandes ou des besoins.

À l'étranger, contrairement aux prises en charge en France, l'**usage des signes** semble **peu présent** et nous n'avons relevé dans notre étude aucun parent, ni orthophoniste employant le Makaton pour la prise en charge des enfants Angelman.

Par contre, il semble que l'**emploi de l'outil informatique**, et plus particulièrement de l'**Ipad**, soit un nouveau support d'aide à la communication, puisqu'il concerne 28% des patients irlandais. En France, aucun professionnel, ni parent ne nous l'a indiqué.

Enfin, **en France comme à l'étranger**, l'objectif de prise en charge est le même : la mise en place d'une communication afin de développer l'expression et la compréhension du patient, de favoriser les interactions et l'apprentissage d'une relative autonomie.

IV. Réflexions sur la méthodologie et les limites de notre étude

Notre recueil de données repose sur des réponses de professionnels et de parents concernant leur patient ou enfant, ce qui implique nécessairement, une part élevée de subjectivité.

Nos populations d'orthophonistes et de parents sont peu importantes, mais les données recueillies semblent être assez représentatives des prises en charge proposées. Nous pensions obtenir un plus grand nombre de réponses et il aurait été, bien sûr, plus intéressant d'avoir plus de participants. Néanmoins, nous pouvons supposer que le taux de réponse obtenu est plus faible que si nous avions rencontré physiquement les répondants.

Ainsi, il conviendrait dans une étude ultérieure d'étudier les prises en charge d'un plus grand nombre de patients afin de vérifier nos résultats.

Du fait de l'éloignement géographique, nous avons dû laisser les professionnels remplir les questionnaires seuls. Pourtant, nous avons eu l'occasion de converser avec certains au

téléphone et il nous est apparu alors que mener des entretiens directs aurait été encore plus riche au niveau des informations recueillies.

Bien évidemment, l'envoi de questionnaires permet de contacter un plus grand nombre de personnes, mais cela reste tout de même très impersonnel.

En ce qui concerne les parents, nous avons pu nous entretenir directement avec certains d'entre eux lors de la complétion du questionnaire. Nous avons alors pu mesurer toute leur détresse face à cet enfant différent. Il nous a été difficile aussi de les interrompre parfois. Nous avons donc choisi de les laisser parler et de ne retenir que certaines de leurs réflexions pour étayer ce mémoire.

En général, que ce soient les orthophonistes ou les parents, nous avons remarqué une très grande disponibilité, un besoin de partager leurs connaissances et surtout le souci de rendre la prise en charge de ces enfants particuliers la plus efficiente possible.

Volontairement, nous avons choisi de limiter notre étude à la seule pratique orthophonique et, par conséquent, nous n'avons envoyé nos questionnaires qu'à ces seuls professionnels. Cela n'est évidemment pas parce que nous ne nous intéressons pas au travail des autres professionnels concernés par ce syndrome, mais plutôt parce qu'alors, notre travail aurait outrepassé le cadre défini de notre étude.

De plus, devant les difficultés de recrutement de notre population d'orthophonistes, il reste fort à penser que cela se serait reproduit avec les autres professionnels.

Pour les orthophonistes, nous avons envisagé de construire un questionnaire beaucoup plus court. Cependant, au fur et à mesure de son élaboration, il nous est apparu que si nous voulions obtenir un recueil de données reflétant le plus justement possible la réalité de ce syndrome, nous ne pouvions pas éluder certaines questions. Par conséquent, notre questionnaire comporte beaucoup de questions, mais il aborde de nombreux domaines.

Pour cette raison, nous avons choisi d'y intégrer différents types de questions, afin de briser la monotonie du questionnement et de réduire le temps de réponse. Par ailleurs, certaines questions étaient obligatoires et permettaient de traiter nos hypothèses. Les orthophonistes avaient donc le loisir de ne pas répondre à toutes.

Un petit nombre de répondants nous a reproché la longueur du questionnaire, mais cela ne les a pas empêché d'y répondre entièrement.

En ce qui concerne le questionnaire destiné aux parents, celui-ci est plus court et comporte trois rubriques : le diagnostic du syndrome, l'orthophonie en général ainsi que la prise en charge orthophonique de l'enfant.

Chaque orthophoniste ou parent ayant rempli ce questionnaire l'a fait entièrement et a pris le temps de compléter chaque réponse quand cela était nécessaire.

Le questionnaire destiné aux orthophonistes et aux parents de l'étranger a été créé à la suite des réponses reçues à nos demandes de contacts par messagerie électronique.

Au départ, nous avions envisagé de résumer nos questionnaires français. Pourtant, cela s'est vite révélé être impossible car ceux-ci étaient très précis et détaillés et nous n'avions aucune connaissance sur les modes de prise en charge menés à l'étranger. Ainsi, cela aurait pu induire des questions inappropriées. Par conséquent, nous avons décidé de créer de nouveaux questionnaires, spécifiquement destinés aux orthophonistes et parents de l'étranger.

Nous avons dû nous limiter à ce qu'il était important de savoir en regard de nos hypothèses et d'une éventuelle comparaison entre les prises en charge.

Nous avons peu de données sur les prises en charge effectuées en Institut Médico Educatif. Il serait intéressant lors d'un futur mémoire d'orthophonie d'étudier particulièrement cette prise en charge et éventuellement de la comparer avec celle effectuée en libéral.

V. Intérêts de notre étude

L'enquête par questionnaire nous a offert la possibilité de :

- Recenser les connaissances des orthophonistes sur le syndrome d'Angelman

Comme nous l'avons vu dans les données théoriques, les enfants porteurs du syndrome d'Angelman présentent des difficultés dans de nombreux domaines. Les orthophonistes, par leur formation, sont des professionnels qui peuvent être amenés à prendre en charge de tels patients.

Il apparaît que ces professionnels connaissent les principales manifestations cliniques du syndrome mais nous avons néanmoins relevé leur méconnaissance du lien existant entre le génotype et le phénotype de leur patient.

- Identifier les principaux axes de prise en charge

Notre travail a permis de souligner l'importance d'un cadre spécifique de prise en charge, d'établir la durée et la fréquence d'une séance et enfin de proposer une séance type de prise en charge (Tableau 2).

- **Exposer les difficultés rencontrées par les orthophonistes concernés par cette prise en charge**

Devant les spécificités cliniques et comportementales, les orthophonistes peuvent se sentir démunis face à ces patients. La rédaction de ce mémoire permet de souligner cet aspect de la prise en charge, mais aussi de proposer une réflexion sur ce sujet et sur des moyens de remédiation.

VI. Perspectives

Il serait intéressant de procéder à une analyse spécifique d'une population adulte de patients Angelman afin d'évaluer leurs potentialités sur le long terme et aussi parce que peu d'écrits concernent ce domaine. Il conviendrait d'interroger plus spécifiquement les orthophonistes prenant en charge des Angelman plus âgés afin d'avoir un retour d'expérience sur le devenir des patients.

Également, suite aux remarques concernant l'usage de l'Ipad à l'étranger, il serait intéressant de préciser l'intérêt de cet outil sur une population donnée de patients Angelman.

Une étude concernant spécifiquement la prise en charge de la communication ou du bavage, sur une population de patients du même âge, pendant une période donnée pourrait permettre de mesurer les bénéfices d'une prise en charge précoce de ces troubles.

Suite aux réflexions des orthophonistes recensées lors de l'élaboration de ce mémoire, nous nous interrogeons sur la nécessité de créer un site internet destiné aux professionnels concernant spécifiquement la prise en charge du syndrome d'Angelman. Cela permettrait aux professionnels d'obtenir des conseils et un retour d'expérience face à ces prises en charge si particulières.

De même, il serait utile de créer et de diffuser une plaquette d'informations à destination des professionnels intervenant auprès de ces patients, afin de concentrer les données existantes.

En effet, nous avons démontré que les enfants étaient prioritairement pris en charge par des kinésithérapeutes ou des psychomotriciens. Un support d'information mis à disposition dans

leurs cabinets pourrait permettre de sensibiliser les parents aux besoins spécifiques de leur enfant et aux bénéfices d'une prise en charge en orthophonie.

Une fois encore, nous soulignons la nécessité d'une information concernant les domaines de prise en charge des orthophonistes. En ce qui concerne le domaine particulier du bavage, et bien qu'il ne semble pas concerner tous les patients Angelman, cette prise en charge pourrait constituer un moyen de rencontrer l'enfant et les parents de manière précoce et par conséquent, progressivement, de permettre un accompagnement parental dès le plus jeune âge.

VII. Apports personnels

Cette étude nous a enrichis tant sur le plan personnel que professionnel. En effet, nous étions déjà sensibilisés au syndrome d'Angelman mais notre enquête nous a conduit à nous interroger plus précisément sur ce qu'il est possible d'envisager au cours d'une prise en charge orthophonique pour ces patients.

Nous avons découvert les multiples caractéristiques que présentent ces patients particuliers et à la lecture des commentaires apportés par les répondants, nous avons réalisé combien les apports théoriques sont nécessaires à toute prise en charge, mais aussi qu'ils demeurent insuffisants face à des pathologies si particulières.

C'est alors que la profession d'orthophoniste prend tout son sens par son adaptation, ses réflexions et sa recherche d'outils adaptés à l'enfant.

Nos rencontres avec plusieurs familles nous ont permis de mieux apprécier les difficultés rencontrées au quotidien par un enfant Angelman et son entourage. Cela nous a aidés à prendre conscience que chacun de ces patients possède des compétences et des potentialités que nous devons, en tant qu'orthophoniste, développer.

Également, les rencontres avec les familles nous ont aidés à nous positionner comme professionnel puisqu'il nous a fallu nous documenter sur cette pathologie, puis présenter et argumenter notre projet de recherche.

Chacun des professionnels ou des familles a été très à l'écoute de nos besoins en terme de recueil de données. Une chaîne a même été créée puisque certains d'entre eux n'ont pas hésité à transmettre nos coordonnées à d'autres.

Dans la partie de commentaires libres, à la fin de notre questionnaire, les parents ont indiqué que la mise en place d'un mode de communication et une prise en charge précoce était absolument indispensables. En effet, leurs interrogations concernent essentiellement l'autonomie et le développement futur de leur enfant. Néanmoins, certains d'entre eux éprouvent des difficultés à rencontrer d'autres parents car il leur reste difficile de se projeter dans l'avenir ou de voir les différences de potentialités entre chaque enfant.

Enfin, certains d'entre eux ont souligné le manque d'orthophonistes disponibles pour la prise en charge de ce syndrome génétique.

En conclusion, nous avons relevé une très grande implication de tous ces parents et professionnels puisqu'ils ont tous souhaité recevoir les résultats de notre enquête et certains nous ont remerciés d'avoir travaillé sur le syndrome d'Angelman et de nous être intéressés à cette pathologie.

CONCLUSION

Il nous semble essentiel de souligner que les patients porteurs du syndrome d'Angelman souffrent d'un réel handicap de communication, dès le plus jeune âge, qui peut avoir des retentissements sur leur développement et leur comportement.

Nous avons démontré dans notre étude que la prise en charge orthophonique a considérablement amélioré les pré-requis à la communication. Pourtant, il apparaît clairement que le manque de connaissances sur les compétences et le champ d'action des orthophonistes ne favorise pas la prise en charge des troubles de la communication ou de l'oralité et retarde d'autant plus la mise en œuvre de celles-ci.

Comme indiqué dans la littérature, les orthophonistes de notre enquête ont souligné la primordialité d'une prise en charge précoce afin d'éviter l'installation des troubles et de permettre un développement adapté aux potentialités du patient.

Il apparaît donc essentiel d'inclure l'orthophonie le plus précocement possible dans le circuit de prise en charge du patient Angelman. Évidemment, la multitude de troubles associés à cette pathologie demande un fort investissement personnel de la part du patient, de sa famille et de l'orthophoniste.

Il convient d'ajouter que la prise en charge est difficile mais qu'une évolution est possible si l'on tient compte des compétences et des potentialités de chaque patient.

D'autre part, les orthophonistes déplorent un manque d'information sur les prises en charge éducatives et rééducatives concernant ce syndrome. Ainsi, ils peuvent se sentir impuissants lorsque la déficience est trop importante. Même si les progrès peuvent se révéler être très lents, grâce à des stimulations, le développement de possibilités de communication non verbale reste possible.

BIBLIOGRAPHIE

1. *Plateforme maladies rares*. [En ligne] <http://www.plateforme-maladiesrares.org/presentation/les-maladies-rares.html>.
2. *Orphanet*. [En ligne] http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=FR.
3. **Ministère de la Santé**. *www.sante.gouv.fr*. [En ligne]
4. *site web Ministère de la Santé et des Solidarités*. [En ligne] https://docs.google.com/viewer?url=http%3A%2F%2Fwww.sante.gouv.fr%2FIMG%2Fpdf%2FMaladies_rares_plan_sante_publique_2005_2008.pdf.
5. *site Web Ministère de la Santé*. [En ligne] source http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Plan_national_maladies_rares.pdf.
6. *site Web Fondation maladies rares*. [En ligne] <http://fondation-maladiesrares.org/>.
7. Un centre de référence : c'est quoi ? . *site Ministère des Affaires Sociales et de la Santé*. [En ligne] Direction générale de l'offre de soins (Dgos), 21 Janvier 2013. Source : <http://www.sante.gouv.fr/un-centre-de-reference-c-est-quoi.html>.
8. Bulletin de l'Organisation mondiale de la Santé . Juin 2012. Vol. 90, 6, pp. 401-476.
9. **Angelman H.** 'Puppet' children. A report on three cases. *Dev Med Child Neurol*. 1965, Vol. 7, pp. 681-88.
10. **Angelman, H.** Personal Communication (letter) to Dr. Charles Williams. 1991.
11. **Dalla Piazza S., Dan B.** *Handicaps et déficiences de l'enfant*. [éd.] De Boeck Supérieur. 2001. pp. 307-308.
12. **Seachrist Chiu L.** *When a Gene Makes You Smell Like a Fish : And Other Amazing Tales about the genes in your body*. [éd.] Oxford University Press. 2006. pp. 87- 90.
13. **Gilgenkrantz S.** UBE3A, un gène inattendu impliqué dans le syndrome d'Angelman. [éd.] Institut Pasteur Département des enseignements. *médecine/sciences*. Mai 1997, Vol. 13, 5, pp. 721-722.
14. **Williams C.A.** Neurological aspects of the Angelman syndrome - The 6th annual meeting of the Infantile Seizure Society. Tokyo : B.V., Elsevier, 2005. pp. 88-94.
15. **Steffenburg S. et al.** Autism in Angelman syndrome: a population-based study. *Pediatr Neurol*. 1996, Vol. 14, 2, pp. 131- 136.
16. **Petersen M.B. et al.** Clinical, cytogenetic, and molecular diagnosis of Angelman syndrome: estimated prevalence rate in a Danish county. *Am J Med Genet*. 1995, Vol. 60, 3, pp. 261-262.
17. **Jacobsen, J., et al.** Molecular screening for proximal 15q abnormalities in a mentally retarded population . *J Med Genet*. 1998, Vol. 35, 7, pp. 534-8.
18. **Buckley R.H., Dinno N., Weber P.** Angelman syndrome: are the estimates too low? *Am J Med Genet*. 1998, Vol. 80, 4, pp. 385-90.

19. **Clayton-Smith J., Pembrey M E.** Angelman syndrome. *J Med Genet.* 1992, Vol. 29, 6, pp. 412-415.
20. **Lemière C., Provoost C.** Le syndrome d'Angelman. *ASPH.* [En ligne] 25 Octobre 2012. https://docs.google.com/viewer?url=http%3A%2F%2Fwww.asph.be%2FNFR%2Frdonlyres%2FD8E3B040-2BBE-42D0-B727-AC5955A140D0%2F0%2FASPH_2012_21_Syndrome_Angelman.pdf.
21. **Trillingsgaard A., Østergaard J.R.,** Autism in Angelman syndrome: an exploration of comorbidity. *Autism.* PubMed, Juin 2004, Vol. 8, 2, pp. 163 - 174.
22. **Williams C.A.** Angelman Syndrom Foundation. [En ligne] 04 Novembre 2008. <http://www.angelman.org/understanding-as/medical-info/incidence-statistics/>.
23. **Clayton-Smith J., Laan L.** Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. *J Med Genet.* 2003, 40, pp. 87-95.
24. *Conférence de Novembre 2012 : Le syndrome d'Angelman et ses spécificités.* Talence, 2012.
25. **INSEE.** *Démographie : Nombre de naissances vivantes - France métropolitaine.* 2012.
26. **Campos Costello J.** *Angelman Syndrome.* [éd.] Orphanet Encyclopedia. Septembre 2004. <https://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-Angelman.pdf>.
27. **Lacombe D., Lyonnet S., Briard M.L.** *Prise en charge des maladies génétiques en pédiatrie.* [éd.] Doin. 2006. pp. 19-30. ISSN 0298-4482.
28. **Moncla A.** *Orphanet.* [En ligne] Mai 2011. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=72.
29. **Moncla A., Puissant H.,** Le syndrome d'Angelman. *Orphanet.* [En ligne] Mars 2011.
30. **Williams C.A. et al.** Conference report : Angelman Syndrome 2005: Updated Consensus for Diagnostic Criteria. [éd.] American Journal of Medical Pediatrics. *American Journal of Medical Genetics.* Mars 2006, Vol. 140A, pp. 413-418.
31. **Boyd S.G., Harden A. et al.,** The EEG in early diagnosis of the Angelman (happy puppet) syndrome. *Eur. J. Pediatr.* Juin 1988, Vol. 147, 5, pp. 508-513.
32. **Laan L.A., Vein A.,** Angelman syndrome: is there a characteristic EEG? *Brain Dev.* Mars 2005, Vol. 27, 2, pp. 80-87.
33. **Rubin D.I., Patterson M.C., et al.,** Angelman's syndrome: clinical and electroencephalographic findings. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol.* 1997, Vol. 102, pp. 299-302.
34. **Magenis E. et al.** Comparison of the 15q deletions in Prader-Willi and Angelman Syndromes: Specific regions, extent of deletions, parental origin, and clinical consequences. *American Journal of Medical Genetics.* 1990, Vol. 35, pp. 333-349.
35. **Pasternak J.J.** *Génétique moléculaire humaine: Une introduction aux mécanismes des maladies génétiques.* [éd.] De Boeck Université. 1999. pp. 27-31. ISSN 1378-0492.
36. **Huret J.L., Leonard C., Savage J.R.K.** Chromosomes, Anomalies Chromosomiques. *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol.* [En ligne] Mai 2000.

37. **I Dagli A., Williams C.A.** Le syndrome d'Angelman. *Gene Review*. 16 Juin 2011, 11, pp. 1367-1373.
38. **Van Buggenhout G., Fryns J.P.** Le syndrome d'Angelman. *Eur J Hum Genet*. 17 Novembre 2009, Vol. 17, 11, pp. 1367-1373.
39. **Smith A., Marks R., et al.,** Clinical features in four patients with Angelman syndrome resulting from paternal uniparental disomy. [éd.] PubMed. *J Med Genet*. 1997, 34, pp. 426-429.
40. **Zori RT. et al.** Angelman syndrome: clinical profile. [éd.] PubMed. *J Child Neurol*. Juillet 1992, Vol. 7, 3, pp. 270-280.
41. **Smith A., et al.,** Clinical features in 27 patients with Angelman syndrome resulting from DNA deletion. *J Med Genet*. Février 1996, Vol. 33, 2, pp. 107-112.
42. **Laan L.A., Renier W.O., et al.,** Evolution of epilepsy and EEG findings in Angelman syndrome. [éd.] Orphanet. *Epilepsia*. 1997, Vol. 38, pp. 195-199.
43. **Adcock J.E., et al.** *The Causes of Epilepsy: Common and Uncommon Causes in Adults and Children*. [éd.] Cambridge University Press. 2011. pp. 202-204.
44. **Galvan-Manso M., Campistol J. et al.,** Analysis of the characteristics of epilepsy in 37 patients with the molecular diagnosis of Angelman syndrome. *Epileptic Disord*. 2005, Vol. 7, pp. 19-25.
45. **Roger J.** *Syndromes épileptiques du nourisson, de l'enfant et de l'adolescent*. [éd.] John Libbey Eurotext. 3^e édition. 2002. pp. 137-143. ISBN 0 86196 632 5.
46. **Fryburg J.S., Breg W.R., Lindgren V.** Diagnosis of Angelman syndrome in infants. [éd.] PubMed. *Am J Med Genet*. 1991, Vol. 38, pp. 58-64.
47. **Buntinx I.M. et al.** Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. *Am J Med Genet*. 27 Mars 1995, Vol. 56, pp. 176-183.
48. **Nogarol A., Santin M. et al.** La scoliose dans le syndrome d'Angelman diagnostic, traitement et suivi. [Guide pratique]. Polo di Conegliano, Pieve di Soligno, Italie : Istituto di Ricovero e Cura a carattere Scientifico « Eugenio Medea, Avril 2012.
49. **Bruni O., Ferri R. et al.,** Sleep disturbances in Angelman syndrome: a questionnaire study. *Brain Dev*. 2004, 26, pp. 233-240.
50. **Didden R., Korzilius H. et al.,** Communicative functioning in individuals with Angelman syndrome: a comparative study. *Disabil Rehabil*. 2004, 26, pp. 1263-1267.
51. **Miano S., Bruni O., Leuzzi V., et al.,** Sleep polygraphy in Angelman syndrome. *Clin Neurophysiol*. 2004, 115, pp. 938-945.
52. **Walz N.C., Beebe D., Byars K.** Sleep in individuals with Angelman syndrome: parent perceptions of patterns and problems. *Am J Ment Retard*. 2005, 110, pp. 243-252.
53. **Walz N.C.** Parent report of stereotyped behaviors, social interaction, and developmental disturbances in individuals with Angelman syndrome. *J Autism Dev Disord*. 2007, 37, pp. 940-947.

54. **Lee S.T., Nicholls R.D., et al.,** Mutations of the P gene in oculocutaneous albinism, ocular albinism, and Prader-Willi syndrome plus albinism. *N Engl J Med.* 1994, 330, pp. 529-534.
55. **King R.A., Wiesner G.L. et al.,** Hypopigmentation in Angelman syndrome. *Am J Med Genet.* 1993, 46, pp. 40–44.
56. **Fridman C., Hosomi N. et al.,** Angelman syndrome associated with oculocutaneous albinism due to an intragenic deletion of the P gene. [éd.] PubMed. *Am J Med Genet.* 2003, 119, pp. 180–183.
57. **Andersen W.H. et al.** Levels of cognitive and linguistic development in Angelman syndrome: a study of 20 children. *Logoped Phoniatr Vocol.* PubMed, 2001, Vol. 26, 1, pp. 2-9.
58. **Clayton-Smith J.** Clinical research on Angelman syndrome in the United Kingdom: observations on 82 affected individuals. *Am J Med Genet.* 1993, 46, pp. 12-15.
59. **Gentile J. K., et al.,** A neurodevelopmental survey of Angelman syndrome with genotype-phenotype correlations. *J Dev Behav Pediatr.* Septembre 2010, Vol. 31, 7, pp. 592–601.
60. **Jolleff N., Ryan M. M.,** Communication development in Angelman's syndrome. *Archives of Disease in Childhood.* 1993, 69, pp. 148-150.
61. **Lussier F., Flessas J.** *Neuropsychologie de l'enfant- Troubles développementaux et de l'apprentissage.* Paris : Dunod, 2009. 978-2-10-051365-9.
62. **Peters S.U., Goddard-Finegold J. et al.,** Cognitive and adaptive behavior profiles of children with Angelman syndrome. *Am J Med Genet.* PubMed, 2004, 128, pp. 110–113.
63. **Philippart M.** Angelman syndrome from infancy to old age. *Ninth Biennial Angelman Syndrome Conference.* Anaheim, CA : s.n., 2005.
64. **Bjerre I., Fagher B. et al.,** The Angelman or “happy puppet” syndrome. Clinical and electroencephalographic features and cerebral blood flow. *Acta Paediatr Scand.* 1984, 73, pp. 398–402.
65. **Varela M.C., Kok F., et al.,** Phenotypic variability in Angelman syndrome: comparison among different deletion classes and between deletion and UPD subjects. [éd.] PubMed. *Eur J Hum Genet.* 2004, 12, pp. 987-992.
66. **Fridman C., Varela M.C. et al.,** Paternal UPD15: further genetic and clinical studies in four Angelman syndrome patients. *Am J Med Genet.* 2000, 92, pp. 322–327.
67. **Lossie A., Whitney M.M., Amidon D., et al.,** Distinct phenotypes distinguish the molecular classes of Angelman syndrome. [éd.] PubMed. *J Med Genet.* 2001, 38, pp. 834–845.
68. **Sahoo T., Bacino C.A., et al.** Identification of novel deletions of 15q11q13 in Angelman syndrome by array-CGH: molecular characterization and genotype-phenotype correlations. [éd.] PubMed. *Eur J Hum Genet.* 2007, 15, pp. 943–949.
69. **Nazlican H., Zeschnigk M., et al.** Somatic mosaicism in patients with Angelman syndrome and an imprinting defect. [éd.] PubMed. *Hum Mol Genet.* 2004, 13, pp. 2547–2555 .
70. **Saitoh S., Wada T. et al.,** Uniparental disomy and imprinting defects in Japanese patients with Angelman syndrome. *Brain Dev.* 2005, 27, pp. 389–391.

71. **Gillessen-Kaesbach G. et al.** A previously unrecognised phenotype characterised by obesity, muscular hypotonia, and ability to speak in patients with Angelman syndrome caused by an imprinting defect. *Eur J Hum Genet.* 1999, Vol. 7, pp. 638-644.
72. **Sahoo T., Peters S.U., et al.** Microarray based comparative genomic hybridization testing in deletion bearing patients with Angelman syndrome: genotype-phenotype correlations. [éd.] PubMed. *J Med Genet.* 2006, 43, pp. 512-516.
73. **Williams C.A. et al.** Angelman syndrome: mimicking conditions and phenotypes. [éd.] PubMed. *Am J Med Genet.* 1 Juin 2001, Vol. 101, 1, pp. 59-64.
74. **Diene G. et al.** Orphanet. *ORPHA 739*. [En ligne] Juin 2007.
75. **Christodoulou J., Williamson S.** Orphanet. [En ligne] http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=778.
76. **Watson P. et al.** Angelman syndrome phenotype associated with mutations in MECP2, a gene encoding a methyl CpG binding protein. *J Med Genet.* 2001, Vol. 38, pp. 224-228.
77. **Gibbons R.** Orphanet. *ORPHA 847*. [En ligne] Mai 2006.
78. **Zanni G.** Orphanet. *ORPHA 85278*. [En ligne] Février 2013.
79. **Gilfillan G., et al.** SLC9A6 mutations cause X-linked mental retardation, microcephaly, epilepsy, and ataxia, a phenotype mimicking Angelman syndrome. . *Am J Hum Genet.* 11 Avril 2008, Vol. 82, 4, pp. 1003-1010.
80. **Campos-Costello J.** Orphanet. *ORPHA 2382*. [En ligne] Novembre 2007.
81. **Lagercrantz H.** La fabrication du cerveau. *Sciences-Humaines.* Novembre - décembre 2011, 14, pp. 22-26.
82. **Changeux J.P.** *L'homme neuronal.* 1983 : Fayard, 1983. 2-01-009635-5.
83. **Kolb B., et al.** *Cerveau et comportement.* [éd.] De Boeck. 2002. pp. 234-275.
84. **Dortier J.F.** La plasticité une adaptation permanente. *Sciences Humaines.* Novembre- décembre 2011, 14, pp. 44-47.
85. **Bélargent C.** Accompagnement familial en prise en charge précoce de l'enfant porteur de handicap. *Rééducation Orthophonique.* Juin 2000, 202, pp. 25-44.
86. **Crunelle D.** La guidance parentale autour de l'enfant handicapé. *Rééducation Orthophonique.* Juin 2010, 242, pp. 7-15.
87. **Denni-Krichel N.** Le partenariat parents/orthophoniste dans l'éducation langagière d'un enfant porteur d'un handicap. *Rééducation Orthophonique.* Juin 2000, 202, pp. 77-88.
88. **Lacombe D., Toussaint E.** Annonce du diagnostic d'une maladie génétique et prise en charge psychologique des patients et de leur entourage. *La Presse Médicale.* 2007, Vol. 36, HS 1, pp. 20-25.
89. **Senez C.** Cinq conseils-clés pour l'alimentation de l'enfant polyhandicapé. *Ortho Magazine.* Mars / Avril 2005, 57, pp. 23-26.

90. **Bruner J.** *Savoir-faire, savoir dire*. Paris : PUF, 1975/1991. pp. 157-208.
91. **Chevrie-Muller C., Narbona J.** *Le langage de l'enfant- aspects normaux et pathologiques*. Paris : Masson, 1996. 2-225-85279-0.
92. **Barthélémy C., et al.** *L'autisme de l'enfant - la thérapie d'échange et de développement*. [éd.] Elsevier. 1995. 9782704614653.
93. **Walker M.** Makaton. 1973.
94. **Bondy A. et al.** PECS. *Picture Exchange Communication System*. 1995.
95. **Antheunis P., et al.** Dialogoris orthophoniste. [éd.] Com Medic. 0/4 ans. 2006.
96. **Béziau A., Playez- Cassette H.** Aide à l'évaluation et à la prise en charge orthophonique précoce des enfants porteurs des syndromes de Rubinstein Taybi, Angelman, Prader Willi, Williams Beuren. [éd.] Ortho Edition. 2005.
97. **Coquet F., Ferrand P., Roustit J.** Evalo bébé. [éd.] Ortho Edition. 2010.
98. **Moatti L., et al.,** Le test de Moatti. France Collectivités 2005.
99. **Lagoute F.** La prise en charge orthophonique dans le cadre du syndrome d'Angelman. *Mémoire pour obtenir le certificat de capacité d'orthophonie*. 2008.

SOMMAIRE DES TABLEAUX

Tableau 1 - « Giovane con disegno di pupazzo »: jeune garçon avec un dessin de marionnette.	9
Tableau 2 - Une séance type.....	59
Tableau 3 - La prise en charge précoce.....	73
Tableau 4 - Répartition des patients selon l'établissement d'accueil	75
Tableau 5 - Les signes d'alerte observés	76
Tableau 6 - Répartition des prises en charge avant le diagnostic	77
Tableau 7 - Les prises en charge après l'annonce du diagnostic	77
Tableau 8 - Répartition actuelle des prises en charge	77

SOMMAIRE DES FIGURES

Figure 1 - Le chromosome 15 avec en rouge la partie contenant le gène UBE3A.....	17
Figure 2 - Les différents mécanismes causant le syndrome d'Angelman.....	18
Figure 3 - Axes de prise en charge	57
Figure 4 - Evolution du regard suite à la prise en charge	60
Figure 5 - Evolution de la voix suite à la prise en charge	61
Figure 6 - Evolution des gestes, postures et mimiques suite à la prise en charge	62
Figure 7 - Evolution de la communication	64
Figure 8 - Supports à la communication	64
Figure 9 - Effets de la prise en charge sur la compréhension.....	65
Figure 10 - Effets de la prise en charge sur l'expression	65
Figure 11 - Moyens utilisés pour travailler la compréhension	67
Figure 12 - Evaluation de la prise en charge	71
Figure 13 - Répartition des patients selon leur âge	74
Figure 14 - Evolution des âges de diagnostic et de début de prise en charge en fonction de l'âge du patient	75
Figure 15 - Lieu de la prise en charge orthophonique.....	78

ANNEXES

Annexe 1 - Questionnaire destiné aux orthophonistes français (99)

QUESTIONNAIRE DESTINE AUX ORTHOPHONISTES

Merci de prendre le temps de compléter et de retourner ce questionnaire Les éléments recueillis resteront confidentiels et les réponses personnelles que vous m'apporterez seront rendues anonymes dans mon travail

Les résultats obtenus seront analysés dans le cadre de mon mémoire de fin d'études sur la prise en charge orthophonique des personnes atteintes du syndrome d'Angelman

De quel centre de formation au Certificat de Capacité d'Orthophoniste (CCO) êtes-vous diplômé ?

En quelle année avez-vous obtenu votre CCO ?

Dans quelle région exercez vous ?

Quel est votre mode d'exercice ?

- ☐ Libéral
- ☐ Salarié
- ☐ Mixte

Pensez-vous que votre formation initiale vous a préparé à prendre en charge des patients Angelman ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : merci de précisez

Si non : que vous a-t-il manqué selon vous ?

Avez-vous suivi des formations complémentaires à votre formation initiale pour suivre ces patients ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : lesquelles ? dans quel(s) domaine(s) ?

Pourquoi ?

Si non : pourquoi ?

Avez-vous eu besoin de contacter d'autres orthophonistes prenant en charge ce syndrome ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : par quel(s) moyen(s) ?

Si non : pourquoi ?

CONDITIONS DE PEC

Prénom et date de naissance de l'enfant que vous suivez ou avez suivi ? (jj/mm/aaaa)

Avez-vous suivi plusieurs patients Angelman ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : combien ?

Connaissez-vous le type d'atteinte génétique de votre patient ?

- ☐ microdélétion d'origine maternelle
- ☐ disomie uniparentale paternelle
- ☐ anomalie de l'empreinte se traduisant par un défaut isolé de la méthylation
- ☐ mutation du gène UBE3A
- ☐ anomalie génétique non décelée
- ☐ ne sais pas

Depuis quand suivez-vous cet enfant ?

ou pendant combien de temps l'avez-vous suivi ?

Age de début de PEC ?

Avez-vous trouvé que c'était :

- ☐ tôt
- ☐ tard

Pourquoi ?

Quel a été votre sentiment lorsque vous avez su que la PEC était pour un patient Angelman ?

- ☐ appréhension
- ☐ curiosité
- ☐ refus
- ☐ incompétence
- ☐ enthousiasme

Qu'avez-vous ressenti à l'issue de votre première séance ?

Aujourd'hui ?

Comment le patient vous a-t-il été adressé ?

- ☐ médecin traitant
- ☐ pédiatre
- ☐ neuropédiatre
- ☐ parent(s)

- ☐ autre : précisez

Avait-il déjà suivi une PEC orthophonique auparavant ?

- ☐ Oui
☐ Non

Si oui : pendant combien de temps ? A partir de quel âge ?

Si oui : de qui émanait la demande lors de cette PEC ?

Si non : savez-vous pourquoi ?

Avez-vous eu des contacts avec l'orthophoniste précédente ?

- ☐ Oui
☐ Non

Si oui : à votre initiative ?

- ☐ Oui
☐ Non

Lieu de PEC :

- ☐ votre cabinet
☐ l'institution fréquentée par le patient où vous intervenez comme personnel extérieur
☐ l'institution fréquentée par le patient où vous intervenez comme salarié(e)
☐ au domicile du patient
☐ autre

Pensez-vous que ce lieu est :

- ☐ Adapté
☐ Inadéquat

Pourquoi ?

Avez-vous dû apporter des modifications au cadre de votre PEC?

- ☐ Oui
☐ Non

Si oui :

- ☐ Cadre épuré
☐ Ne laisser que peu de jeux en évidence
☐ Ranger les différents espaces

- ☐ Structurer les différents espaces
- ☐ Autre : précisez

Si non : que serait-il nécessaire de faire ?

Type de PEC :

- ☐ Individuelle
- ☐ En groupe
- ☐ Les deux

Fréquence :

Nombre de séances par semaine ?

Pour quelle(s) raison(s) ?

La PEC est-elle suivie de manière assidue par le patient ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Y a-t-il eu des absences du fait de sa pathologie ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Quelle est la durée des séances ?

Votre patient est-il intégré dans une institution ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Votre patient est-il accueilli dans une école ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Avez-vous des contacts avec les autres professionnels qui s'occupent du patient ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : quelle est leur spécialité ?

Si oui : à quelle fréquence ? Par quels moyens ?

Si non : pourquoi ?

PLACE DES PARENTS

Assistent-ils à vos séances ?

- ☐ toujours
- ☐ souvent
- ☐ parfois
- ☐ jamais

Pourquoi ?

S'ils n'y assistent pas, quand les recevez-vous ?

Vous demandent-ils des conseils ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : sur quel(s) thème(s) ?

Relaient-ils votre travail à leur domicile avec leur enfant ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : dans quel(s) domaine(s) ?

Si non : savez-vous pourquoi ?

Pensez-vous que l'accompagnement parental soit :

- ☐ Primordial
- ☐ Important
- ☐ Facultatif
- ☐ Pas nécessaire

CONTENU DE LA PEC

Comment avez-vous évalué les besoins du patient en termes de rééducation ?

Avec quels outils ?

Par quels moyens ?

Par quoi avez-vous commencé votre PEC?

- ☐ L'oralité : la déglutition, le bavage, la mastication
- ☐ la communication verbale
- ☐ la communication non verbale

- ☐ l'attention
- ☐ la mémoire
- ☐ la motricité fine
- ☐ le comportement
- ☐ un peu de chaque
- ☐ autre : précisez

Qu'est ce qui vous paraît le plus important à travailler en priorité ? (indiquez 1 pour le plus important, 2 pour le 2^{ème} et ainsi de suite)

- ☐ L'oralité : la déglutition, le bavage, la mastication
- ☐ la communication verbale
- ☐ la communication non verbale
- ☐ l'attention
- ☐ le comportement

Votre PEC a-t-elle évoluée depuis que vous recevez ce patient ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

La séance se déroule-t-elle suivant une organisation pré-définie ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui, comment l'avez-vous définie ?

Pouvez-vous présenter brièvement une séance-type ?

PRE-REQUIS A LA COMMUNICATION

Comment qualifieriez-vous ces pré-requis en début de PEC:

Le regard :

- ☐ absent, détourné
- ☐ orienté vers un objet
- ☐ de l'objet à l'adulte
- ☐ autre : précisez

La voix :

- ☐ absence de vocalises

- ☐ vocalisations non spécifiques
- ☐ vocalisations spécifiques (duplication de syllabes)
- ☐ verbalisations
- ☐ autre : précisez

Gestes, postures et mimiques :

- ☐ absence de gestes, mobilisation du corps
- ☐ orientation du corps vers l'objet ou l'adulte, mimiques relatives à un état interne
- ☐ gestes et postures intentionnels, mimiques adressées à l'adulte
- ☐ gestes et postures symboliques (mime, tapotement, etc)
- ☐ gestes et postures conventionnels (pointage, mimique interrogative)
- ☐ autre : précisez

Comment qualifieriez-vous ces pré-requis aujourd'hui (suite à la PEC):

Le regard :

- ☐ absent, détourné
- ☐ orienté vers un objet
- ☐ de l'objet à l'adulte
- ☐ autre : précisez

La voix :

- ☐ absence de vocalises
- ☐ vocalisations non spécifiques
- ☐ vocalisations spécifiques (duplication de syllabes)
- ☐ verbalisations
- ☐ autre : précisez

Gestes, postures et mimiques :

- ☐ absence de gestes, mobilisation du corps
- ☐ orientation du corps vers l'objet ou l'adulte, mimiques relatives à un état interne
- ☐ gestes et postures intentionnels, mimiques adressées à l'adulte
- ☐ gestes et postures symboliques (mime, tapotement, etc)
- ☐ gestes et postures conventionnels (pointage, mimique interrogative)

- ☐ autre : précisez

LA COMMUNICATION

Comment communiquait le patient lors de votre 1^{ère} rencontre ?

Décrivez en quelques lignes le type de communication employé par votre patient avec vous aujourd'hui

Décrivez en quelques lignes le type de communication employé par votre patient avec sa famille aujourd'hui

Décrivez en quelques lignes le type de communication employé par votre patient avec les autres professionnels intervenant auprès de lui aujourd'hui

Diriez-vous que depuis le début de votre PEC, la communication de votre patient a évolué ?

- ☐ oui, tout à fait
- ☐ oui, assez bien
- ☐ non, pas très bien
- ☐ non, pas du tout

Proposez-vous des situations d'imitation motrice ?

- ☐ Oui, durant un jeu
- ☐ Oui, lors d'un travail d'imitation pure
- ☐ Non

Proposez-vous des situations d'imitation verbale ?

- ☐ Oui, durant un jeu
- ☐ Oui, lors d'un travail d'imitation pure
- ☐ Non

Proposez-vous des jeux à votre patient ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui, quels jeux proposez-vous ?

Avez-vous dû les adapter à votre patient ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : qu'avez-vous modifié ?

Travaillez-vous la communication ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : quand commencez-vous à la travailler ?

Avec quels supports ?

- ☐ langage oral
- ☐ type PECS
- ☐ MAKATON
- ☐ signes de la LSF
- ☐ échange de photographies
- ☐ pointage sur photographies
- ☐ pictogrammes
- ☐ synthèse vocale
- ☐ gestes : pointage, toucher
- ☐ imitation
- ☐ autres : précisez

Quelle utilisation en faites-vous ?

Suivant quelle progression ?

Quels conseils donnez-vous aux parents ?

Comment le patient a-t-il réagi lorsque vous lui avez proposé cet outil ?

Comment les parents ont-ils réagi par rapport à la mise en place de l'outil ?

Le patient utilise-t-il le moyen de communication mis en place ?

- ☐ toujours
- ☐ souvent
- ☐ parfois
- ☐ jamais

S'il l'utilise, le fait-il dans toutes les situations ?

- ☐ oui, toujours
- ☐ oui, souvent
- ☐ oui, parfois
- ☐ non, jamais

S'il l'utilise, le fait-il dans certaines situations ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Lesquelles ?

Avec tout le monde ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Avec certaines personnes ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : lesquelles ?

Dans quel but ?

- ☐ Saluer
- ☐ Demander un objet
- ☐ demander une activité
- ☐ exprimer un sentiment
- ☐ exprimer son mécontentement
- ☐ attirer l'attention
- ☐ autre : précisez

Comment avez-vous choisi ce système de communication avec votre patient ?

Si vous avez plusieurs patients Angelman , avez-vous toujours suivi le même protocole de PEC , en utilisant le même outil de communication ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Avec votre expérience, pensez-vous que ces moyens de communication ont eu des impacts positifs sur l'expression du patient ?

- ☐ oui, tout à fait
- ☐ oui, parfois
- ☐ non, pas tellement
- ☐ non, jamais

Avec votre expérience, pensez-vous que ces moyens de communication ont eu des impacts positifs

sur la compréhension de l'enfant ?

- ☐ oui, tout à fait
- ☐ oui, parfois
- ☐ non, pas tellement
- ☐ non, jamais

Les parents reprennent ils ce moyen de communication ?

- ☐ Toujours
- ☐ Souvent
- ☐ Parfois
- ☐ Jamais

Savez-vous pourquoi ?

Si vous intervenez dans une institution, les autres professionnels reprennent-ils ce moyen de communication ?

- ☐ oui, tout à fait
- ☐ oui, parfois
- ☐ non, pas tellement
- ☐ non, jamais

Si non : savez-vous pourquoi ?

Si l'enfant est scolarisé, l'institutrice et/ou l'AVS reprennent-ils ce moyen de communication ?

- ☐ oui, tout à fait
- ☐ oui, parfois
- ☐ non, pas tellement
- ☐ non, jamais

Si non : savez-vous pourquoi ?

Avez-vous des difficultés à expliquer l'intérêt de reprendre ce moyen de communication aux autres professionnels ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : précisez pourquoi

Comment faites- vous alors ?

Donnez-vous des conseils particuliers aux parents concernant la communication ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui, pouvez-vous précisez :

☐ Plaisir de la communication

☐ Lecture d'histoires

☐ Valoriser, encourager l'enfant

☐ Multiplier les contacts avec le mode de communication choisi

☐ Laisser du temps à l'enfant

☐ Autre : précisez

LA COMPREHENSION

Par quels moyens travaillez-vous la compréhension ?

☐ Mise en place de routines, d'un cadre familial lors de la séance

☐ Construction d'un cahier de vie

☐ Se servir du quotidien de l'enfant pour la PEC

☐ Utilisation de tournures syntaxiques simples

☐ Répétition du discours

☐ Accentuation de la prosodie

☐ Accentuation des mots importants

☐ Accentuation des expressions faciales

☐ Utilisation de gestes seuls

☐ Utilisation du langage oral et de gestes

☐ Utilisation du langage oral et d'images

☐ Utilisation du langage oral et de photographies

☐ Utilisation du langage oral et de pictogrammes

☐ Utilisation du langage oral et de mots écrits

☐ Accompagner les gestes naturels

☐ Utilisation d'un outil informatique

☐ Autre : précisez

L'ORALITE

Avez-vous suivi une formation concernant ce domaine ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Avez-vous eu une appréhension spécifique face à cette PEC pour les patients Angelman ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Pouvez-vous préciser ?

Pensez-vous que cette PEC est nécessaire pour ces patients ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Précisez :

- **Le bavage**

Le travaillez-vous ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Pourquoi ?

Si oui : en comparant votre évaluation de début de PEC et votre patient aujourd'hui, avez-vous noté une diminution de ce bavage ?

- ☐ Oui, très nettement
- ☐ Oui, partiellement
- ☐ Non, pas du tout

Si vous travaillez le bavage, pouvez-vous préciser depuis combien de temps et à quelle fréquence ?

Si vous travaillez le bavage, pouvez-vous préciser comment ?

- ☐ Praxies linguales
- ☐ Praxies des lèvres
- ☐ Musculation jugale
- ☐ Musculation linguale
- ☐ Musculation des lèvres
- ☐ Manipulations intrabuccales avec index ou guide-langue

- ☐ Massages
- ☐ Travail de prise de conscience de l'accumulation de la salive à l'avant de la bouche

Le patient vous laisse-t-il faire ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

A-t-il fallu mettre en place un rituel spécifique pour travailler ce bavage ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : pouvez-vous : préciser lequel ?

Utilisez-vous un miroir pour faire les exercices ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Pourquoi ?

- **La déglutition / la mastication**

La travaillez-vous ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Pourquoi ?

Si oui : en comparant votre évaluation de début de PEC et votre patient aujourd'hui, avez-vous noté une diminution des problèmes de déglutition ?

- ☐ Oui, très nettement
- ☐ Oui, partiellement
- ☐ Non, pas du tout

Si vous travaillez la déglutition / la mastication, pouvez-vous préciser depuis combien de temps ?

Si vous travaillez la déglutition / la mastication, pouvez-vous préciser la fréquence ?

Si vous travaillez la déglutition / la mastication, pouvez-vous préciser de quelle manière ?

Travaillez-vous autour du thème de la nourriture lors de votre PEC ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Travaillez-vous autour du thème de l'eau lors de votre PEC ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Devez-vous donner des conseils spécifiques aux parents sur ces deux thèmes ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Pensez-vous avoir un rôle de prévention sur ces deux thèmes auprès des parents?

- ☐ Oui
- ☐ Non

- **Les troubles de l'alimentation**

Votre patient en souffre-t-il ou en a-t-il souffert ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : comment cela se manifeste ?

Si oui : qu'avez-vous fait pour les atténuer?

Avez-vous dû donner des conseils aux parents ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Avez-vous dû conseiller des adaptations ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : lesquelles ?

D'une manière générale, concernant les troubles de l'oralité, avez-vous dû donner des conseils aux parents ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Les appliquaient-ils ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Étaient-ils demandeurs ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Savez-vous pourquoi ?

D'une manière générale, concernant les troubles de l'oralité, avez-vous dû donner des conseils aux autres professionnels prenant en charge votre patient ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Les appliquaient-ils ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Étaient-ils demandeurs ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Savez-vous pourquoi ?

LES TROUBLES MOTEURS

Vous gênent-ils dans votre PEC ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : comment les contournez-vous ?

- ☐ Mise en place d'une installation spécifique pour l'enfant
- ☐ Achat de mobilier adapté
- ☐ Adaptation du matériel proposé (tapis antidérapant, scratch)
- ☐ Proposer le matériel d'une manière particulière (à droite ou à gauche de l'enfant)
- ☐ Utiliser un contact physique
- ☐ Proposer du matériel visuel (images, photos)
- ☐ Autre : précisez

LE COMPORTEMENT

Avez-vous remarqué que votre patient avait des difficultés de juste distance physique avec vous ?

- ☐ Oui

☐ Non

Ajustez-vous vos encouragements en fonction de son hyperexcitabilité ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui : pouvez-vous préciser ?

Avez-vous déjà tenté de stopper l'interaction pour faire cesser l'hyperexcitabilité de votre patient ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui: avez-vous obtenu le résultat escompté ?

Avez-vous déjà noté lors de votre PEC un comportement compulsif ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui: précisez sur quel thème

Avez-vous remarqué une agressivité chez votre patient parfois ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui : avez-vous pu en identifier la cause ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui : comment ?

Si non : pourquoi ?

Avez-vous déjà été gêné dans votre PEC par le comportement exubérant de votre patient ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui :

☐ Par les rires

☐ Par l'hypermotricité

☐ Autre : précisez

Comment avez-vous fait ?

L'ATTENTION

Les capacités d'attention de votre patient vous semblent-elles bonnes ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Son attention reste-t-elle constante tout au long de la séance ?

- ☐ Oui, toujours
- ☐ Oui, parfois
- ☐ Non, pas toujours
- ☐ Non, jamais

Devez-vous le stimuler pour le remotiver ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Face aux troubles de l'attention, comment le motivez-vous ?

- ☐ sollicitation régulière
- ☐ changements fréquents d'activités
- ☐ encouragements
- ☐ attente de son bon vouloir
- ☐ mettre un terme à la séance
- ☐ non intervention de votre part
- ☐ faire avec lui
- ☐ autre : précisez

Avez-vous remarqué que votre patient est plus attentif sur certaines activités ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui :

- ☐ Lors d'un jeu
- ☐ Lors d'un échange verbal
- ☐ Lors de l'utilisation d'un support visuel
- ☐ Autre :

Savez-vous que les traitements contre l'épilepsie peuvent avoir une incidence sur son attention et sa fatigue ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

L'EPILEPSIE

Votre patient a-t-il déjà eu pendant votre PEC :

- ☐ Des absences
- ☐ Une crise
- ☐ Ni l'un, ni l'autre

Qu'avez-vous ressenti ?

Qu'avez-vous fait ?

Étiez-vous informé de cette éventualité ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui: précisez qui vous en avait informé

Pensez-vous qu'une information spécifique de cette éventualité est :

- ☐ Indispensable
- ☐ Importante
- ☐ Facultative
- ☐ Non nécessaire

LES TROUBLES DU SOMMEIL

Savez-vous si votre patient en souffre ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui: précisez qui vous en a informé

Vous gênent-ils dans votre PEC ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui: pourquoi ?

QUESTIONS COMPLEMENTAIRES

Avec votre expérience, qu'est-ce qui vous paraît être le plus gênant ou le plus déroutant dans la PEC de ce syndrome ?

Avec votre expérience, qu'est-ce qui vous paraît être le encourageant dans la PEC de ce syndrome ?

Avec votre expérience, pensez-vous que votre PEC a eu des effets sur :

- ☐ L'expression
- ☐ La compréhension
- ☐ La communication
- ☐ Le comportement
- ☐ Autre : précisez

Comment le mesurez-vous ?

Pensez-vous que votre PEC n'a eu aucun effet sur :

- ☐ L'expression
- ☐ La compréhension
- ☐ La communication
- ☐ Le comportement
- ☐ Autre : précisez

Au cours de votre PEC avez-vous ressenti le besoin de pratiquer une nouvelle évaluation ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Pourquoi ?

Si votre PEC n'est plus en cours, savez-vous ce qu'est devenu votre patient ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : précisez

Pensez-vous qu'une PEC à domicile serait efficace pour le patient ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Pourquoi ?

Si oui : l'avez-vous expérimenté ?

Avec quels résultats ?

Comment décririez-vous une fréquence idéale de PEC ?

- ☐ 5 minutes plusieurs fois par jour
- ☐ ¼ d'heure 2 fois par jour
- ☐ 1 fois par jour
- ☐ 1 fois tous les 2 jours
- ☐ 1 fois tous les 3 jours
- ☐ 1 fois par semaine
- ☐ Autre : précisez

Avez-vous eu connaissance d'autres types de PEC pour ces patients (équithérapie, ABA, gestes naturels augmentés) ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui : lesquelles ?

Si oui : les recommandez-vous aux parents en complément de votre PEC ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

Pourquoi ?

D'une manière générale, concernant l'implication familiale, diriez-vous qu'elle est :

- ☐ Totale
- ☐ Constante
- ☐ Par intermittence
- ☐ Nulle

Pensez-vous que le type d'atteinte génétique dont souffre votre patient a un impact sur ses compétences ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Ne sais pas

Pensez-vous qu'il existe des différences de compétences entre les patients Angelman homme ou femme ?

- ☐ Oui

☐ Non

☐ Ne sais pas

Pensez-vous que l'intervention orthophonique précoce est :

☐ Primordiale

☐ Importante

☐ Facultative

☐ Non nécessaire

Pouvez-vous préciser pourquoi ?

Si un autre patient Angelman vous est adressé, pensez-vous que:

☐ Votre PEC sera plus efficace grâce à votre expérience du syndrome

☐ Votre PEC sera aussi efficace que celle déjà menée

☐ Que vous refuserez cette nouvelle PEC

☐ Ne sais pas

Avez-vous des questions particulières sur ce syndrome ? Lesquelles ?

Qu'aimeriez-vous connaître davantage sur ce sujet ?

Autres remarques et commentaires éventuels sur les patients :

Autres remarques et commentaires éventuels sur ce questionnaire :

Désirez-vous que je vous communique les résultats de cette enquête ?

Si oui, merci de me laisser votre adresse mail :

Annexe 2 - Questionnaire destiné aux parents français (99)

QUESTIONNAIRE DESTINE AUX PARENTS

Merci de prendre le temps de compléter et de retourner ce questionnaire Les éléments recueillis resteront confidentiels et les réponses personnelles que vous m'apporterez seront rendues anonymes dans mon travail

Les résultats obtenus seront analysés dans le cadre de mon mémoire de fin d'études sur la prise en charge orthophonique des personnes atteintes du syndrome d'Angelman

Prénom de votre enfant :

Date de naissance de votre enfant (jj/mm/aaaa) :

Quel est son rang dans la fratrie ?

Quelle est son atteinte génétique?

Votre enfant est-il intégré dans une institution?

☐ *Oui*

☐ *Non*

Si non: pourquoi?

Si oui:

☐ *Au CAMPS*

☐ *En IME*

☐ *En SESSAD*

☐ *À l'école*

☐ *Autre:*

Avez-vous choisi cette institution ?

☐ *Oui*

☐ *Non*

Si oui : comment et selon quels critères ?

Le diagnostic

Comment son syndrome a-t-il été diagnostiqué?

À quel âge a-t-il été diagnostiqué?

Combien de temps cela a-t-il pris?

Y a-t-il eu des signes qui vous ont alertés pour consulter un spécialiste?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Si oui: quels signes ? Qui avez-vous consulté ?

Si non: qui vous a conseillé de consulter un spécialiste?

À la suite du diagnostic, vous a-t-on informé des prises en charge possibles pour votre enfant?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Si oui: lesquelles?

Qui vous en a informé?

Si votre enfant a bénéficié de prises en charge dès l'annonce du diagnostic :

Pouvez-vous préciser lesquelles ?

À quelle fréquence?

Comment la fréquence a-t-elle été déterminée?

Si votre enfant n'a pas bénéficié de prises en charge dès l'annonce du diagnostic

Pouvez-vous préciser pourquoi ?

Aviez-vous déjà entamé des prises en charge avant la pose du diagnostic ?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Si oui : lesquelles ?

À quelle fréquence? Pourquoi?

Au moment du diagnostic, aviez-vous des attentes particulières vis-à-vis des professionnels qui intervenaient auprès de votre enfant?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Si oui: lesquelles?

Dans les 2 cas : Pourquoi?

Aujourd'hui, vos attentes sont-elles les mêmes?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Qu'attendez-vous des prises en charge?

Aujourd'hui, quelles prises en charge suit votre enfant?

À quelle fréquence?

Dans quel lieu?

Que pensez-vous de ces prises en charge?

Répondent-elles à vos attentes?

- ☐ *Oui, tout à fait*
- ☐ *Oui, assez bien*
- ☐ *Non, pas très bien*
- ☐ *Non, pas du tout*

Pensez-vous que le professionnel est à votre écoute?

- ☐ *Oui, tout à fait*
- ☐ *Oui, assez bien*
- ☐ *Non, pas très bien*
- ☐ *Non, pas du tout*

Pensez-vous que le professionnel vous reçoit aussi souvent que vous le voudriez?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Si non : précisez

Comment décririez-vous votre mode de communication actuel avec votre enfant ?

Le champ des intérêts de votre enfant évolue-t-il ? (musique, nouveau matériel)

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Si votre enfant n'est pas en institution, une prise en charge à domicile vous semble-t-elle adaptée ?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Pourquoi ?

Vous l'a-t-on déjà proposée ?

☐ *Oui*

☐ *Non*

L'orthophonie

Pensez vous qu'un orthophoniste peut aider votre enfant?

☐ *Oui*

☐ *Non*

Si oui : dans quel(s) domaine(s) ?

Pourquoi ?

Si votre enfant bénéficie d'une prise en charge orthophonique

Depuis quand?

Qui en est le prescripteur ?

Dans quel cadre?

☐ *institution*

☐ *libéral*

☐ *les 2*

À quelle fréquence?

Y assistez-vous?

☐ *Oui*

☐ *Non*

Pourquoi?

L'orthophoniste vous donne-t-elle des conseils?

☐ *Oui*

☐ *Non*

Si oui, sur quel(s) thème(s)?

Votre enfant avait-il déjà eu une prise en charge en orthophonie auparavant?

☐ *Oui*

☐ *Non*

Si oui: à quel âge a eu lieu sa 1ère prise en charge orthophonique?

Combien de temps cette prise en charge a-t-elle duré?

À quelle fréquence ?

Dans quel cadre ?

- ☐ *institution*
- ☐ *libéral*
- ☐ *les 2*

Combien d'orthophonistes l'ont suivi jusqu'à ce jour ?

Avez-vous déjà changé d'orthophoniste ?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Pourquoi ?

Depuis le début de la prise en charge orthophonique, avez-vous constaté des évolutions ?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Si oui : lesquelles ?

Pensez-vous que cette prise en charge est utile ?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Pourquoi ?

L'âge de début de prise en charge orthophonique de votre enfant vous a-t-il paru assez tôt ?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Pourquoi ?

Avez-vous rencontré des difficultés pour trouver une orthophoniste pour suivre votre enfant ?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Si votre enfant ne bénéficie pas d'une prise en charge en orthophonie

Quelles en sont les raisons ?

Vous a-t-on informé sur ce type de prise en charge dans le cadre du syndrome d'Angelman ?

☐ Oui

☐ Non

Vous a-t-on indiqué l'orthophonie ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui : pourquoi ?

Pensez-vous qu'il serait nécessaire d'intervenir au niveau de la déglutition de votre enfant ?

☐ Oui

☐ Non

Pensez-vous qu'il serait nécessaire d'intervenir au niveau de la communication de votre enfant ?

☐ Oui

☐ Non

Pensez-vous qu'une prise en charge précoce dans ces domaines aiderait votre enfant dans son évolution ?

☐ Oui

☐ Non

Commentaires

Y a-t-il un ou des commentaire(s) que vous souhaiteriez ajouter ?

Si vous souhaitez recevoir les résultats de cette étude, merci de laisser votre adresse mail

Annexe 3 - Questionnaire destiné aux orthophonistes de l'étranger.

QUESTIONNAIRE DESTINE AUX ORTHOPHONISTES DE L'ETRANGER

What country do you live ?

Is there a speech and language therapy to the children with Angelman Syndrome ?

☐ yes

☐ no

At what age can this therapy start ?

☐ before 6 months of the child

☐ between the age of 6 and 12 months

- ☐ between the age of 12 and 18 months
- ☐ 2 years old
- ☐ 3 years old
- ☐ 4 years old
- ☐ 5 years old
- ☐ 6 years old
- ☐ later

Why ?

What method do you use ?

- ☐ oral language
- ☐ PECS' method
- ☐ MAKATON
- ☐ sign language
- ☐ exchange of photography
- ☐ pointing
- ☐ pictograms
- ☐ speech synthesis
- ☐ gestures : checking, contact
- ☐ imitation
- ☐ Autre :

What are the results with the use of this method ?

Can you describe a typical session ?

How do you assess the patient's needs?

How many Angelman's patients have you taken ?

If you want to receive results of my study, please write your email adress

Annexe 4 - Questionnaire destiné aux parents de l'étranger

QUESTIONNAIRE DESTINE AUX PARENTS DE L'ETRANGER

Thank you for taking the time to complete and return this questionnaire. The results obtained will form the basis of my research about the speech and language therapy to Angelman Syndrome in the world

What country do you live?

What is the age of your children ?

When was your children diagnosed ?

Is there a speech and language therapy to your children ?

At what age can this therapy start ?

- ☐ before 6 months of the child
- ☐ between the age of 6 and 12 months
- ☐ between the age of 12 and 18 months
- ☐ 2 years old
- ☐ 3 years old
- ☐ 4 years old
- ☐ 5 years old
- ☐ 6 years old
- ☐ later

What are the results of this therapy ?

If you want to write comments

If you want to receive results of my study, please write your email adress