

Rapport

1ère Conférence régionale



TABLE DES MATIERES

TABLE DES MATIERES	01
LA CONFERENCE	02
PRESENTATION DE L'ASSOCIATION DES ANGES PACOME LES AUTRES PAR ALEXANDRE LIENHART	02
LE SYNDROME D'ANGELMAN ET SES SPECIFICITES PAR LE DOCTEUR JEAN- MICHEL PEDESPAN - CHEF DE SERVICE ET NEUROPEDIATRE CHU BORDEAUX	05
POINT SUR LA RECHERCHE PAR LE PROFESSEUR BERNARD DAN – NEUROPEDIATRE - BRUXELLES	06
DEJEUNER LIBRE	
APPRENDRE AUTREMENT PASCALE GRACIA – CONSULTANTE EN EDUCATION SPECIALISEE - PARIS	08
TEMOIGNAGE D'UN PARENT D'ENFANT ANGELMAN – JEAN-REMI PAPE LE PAPA DE LUCIE	11
ACCUEIL EN ETABLISSEMENT ET PRISE EN CHARGE	
JEAN PIERRE LISCOUËT CHEF ETABLISSEMENT TONNEINS	14
CHRISTINE CHARLY – KINESITHERAPEUTE PESSAC	16
LES ANNEXES : DOSSIER RENSEIGNEMENTS	18
TABLE DES MATIERES DES ANNEXES	19
LES DOCUMENTS	20
LES QUESTIONS DE L'AUDITOIRE APRES LA CONFERENCE	23
LES REMERCIEMENTS	31



Conférence tenue le 03 novembre 2012 à
Université de Bordeaux Espace Agora Domaine du Haut-Carré
43 rue Pierre Noailles 33400 Talence

Le thème de la conférence : Le syndrome d'Angelman et ses spécificités

Introduction

L'association Des Anges Pacôme Les Autres (DAPLA), au cours de sa 1ère année d'existence, a été interrogée tant par des professionnels que par des familles, sur la maladie. Elle a souhaité leur apporter des réponses proches du terrain en organisant cet événement régional.

I- Présentation de l'association par *Alexandre Lienhart, Président de l'association*
«Des Anges Pacôme les autres » dont le siège social est à Pessac - Gironde - Aquitaine



Après avoir remercié les personnes présentes et excusées, le Président a présenté l'association, son but, ses objectifs et ses projets.

L'association Des Anges Pacôme Les Autres est une association Loi 1901 composée de familles et de professionnels. Nous "militons" en faveur des familles concernées par le Syndrome d'Angelman sur la région Aquitaine, à travers 6 objectifs

- ④ Financer du matériel adapté et prescrit non pris en charge ;
- ④ Aider et financer des thérapies alternatives (la zoothérapie, la balnéothérapie, etc.) ;
- ④ Sensibiliser tous publics et les familles touchées par le Syndrome d'Angelman ;
- ④ Participer au programme de recherche sur le Syndrome d'Angelman
- ④ Apporter un soutien aux familles (aidants familiaux, etc.)

Chacun reconnaît, le rôle fondamental de l'entourage pour l'éducation et le développement des enfants différents, en particulier lorsqu'ils souffrent de polyhandicap comme les enfants porteurs du syndrome d'Angelman.

S'occuper d' "Anges" est un travail à temps plein et souvent éreintant.

Pour aider les familles et apporter des réponses concrètes aux problématiques qu'elles ont exposées en répondant à un questionnaire, l'association va se doter d'un groupe de travail. Son champ d'intervention sera réparti en 5 groupes de réflexion, sur 3 ans, avec une évaluation finale.

Les pistes que nous proposerons seront les suivantes :

1/ La création de répit se décomposant en 3 points :

- ✚ Mettre en place un partenariat avec des associations d'aides à domicile ayant les personnes formées pour les enfants handicapés – Créer une liste pour renseigner les familles ;
- ✚ Grandir ensemble : Accès des "Anges" aux structures d'accueil collectif, de loisirs ou de vacances : Création d'un centre de loisirs pluriels.
- ✚ Création d'un hébergement pour les enfants à partir de 10 ans (étude sur 5 à 6 ans).

2/ Les Informations

- ✚ Réunions d'information sur les thèmes relatifs au syndrome, à l'alimentation, à l'adaptation au logement, etc.
- ✚ Création d'un classeur mis à disposition, où les familles pourront trouver tous les renseignements dont elles ont besoin.

3/ Soutien psychologique et social :

- ✚ Création d'un groupe d'expression et d'échange, avec évolution sur du soutien individuel et d'échange de savoirs et d'expérience.

4/ Le rôle et la place des grands parents :

- ✚ Travail autour de : comment être présent pour ses enfants et petits-enfants sans être pesant – Comment intégrer naturellement l'enfant handicapé dans la fratrie et dans la famille au sens large.

Nos différentes actions s'articulent autour d'un seul et unique but : améliorer le quotidien des familles touchées par ce Syndrome. Pour y parvenir, nous avons constitué 4 projets :

- 🌀 Mieux vivre au quotidien,
- 🌀 Apprendre par le jeu,
- 🌀 Apprendre par l'informatique et
- 🌀 D'un corps à l'autre.

Le Président a relaté l'historique de l'association en rappelant les points forts (Création – Participation au Téléthon 2011 – Participation à la journée internationale des maladies rares – Mise en place du service d'échanges par la remise des jeux et jouets aux enfants inscrits – Partage de l'infographie avec l'AFSA et validation par leur Conseil scientifique - Conférence.

Le président a fini la présentation de l'association en nous invitant à suivre la conférence dont le programme est le suivant :

Programme de la conférence

- Ouverture de la Conférence
- Présentation de l'association Des Anges Pacôme Les Autres
- Le SA & ses spécificités Dr Jean-Michel Pédespan, Chef de service – Neuropédiatrie, Bordeaux
- Point sur la recherche Pr Bernard Dan, Chef de clinique – Neuropédiatrie, Bruxelles

DEJEUNER LIBRE

- Apprendre autrement Pascale Gracia, Consultante en éducation spécialisée, Paris
- Témoignage de parent d'enfant Angelman
- Accueil en établissement et prise en charge
Jean-Pierre Liscouët, Chef d'établissement, Tonneins
Christine Charly, Kinésithérapeute, Pessac



II- Le Syndrome d'Angelman & ses spécificités par le Dr Jean-Michel Pédespan, Chef de service – Neuropédiatrie, Bordeaux



Le Dr Pédespan a d'abord évoqué avec émotion les deux premiers enfants atteints du syndrome d'Angelman (SA) qu'il a suivi à la fin des années 80. Il a souligné tout le chemin parcouru aujourd'hui par la médecine, en particulier concernant la rapidité des diagnostics clinique et génétique. Il a rappelé à l'assistance que la Conférence de consensus de 2005 portant sur le syndrome d'Angelman avait listé les principaux signes d'appels cliniques reconnus constants (100% des individus) et fréquents (>80%). Un caractère constant de cette affection étant, par exemple, un retard de développement psychomoteur associé à un retard mental sévère.

Ensuite, le Dr Pédespan a présenté une compilation de données obtenues dans son Service de Neuropédiatrie au cours d'un travail récent de thèse de Doctorat. L'objet de cette étude visait à affiner les signaux cliniques pertinents présidant au diagnostic, à délimiter les aspects saillants de complications liées au syndrome comme l'épilepsie ou encore les troubles du sommeil. Cette étude a concerné 36 enfants/adultes SA (diagnostic génétique et/ou clinique) ayant reçu un diagnostic et/ou ayant été suivis dans un hôpital de la région Aquitaine entre 1993 et 2011. L'examen des dossiers médicaux associés à des informations fournies par les parents et les Centres de prise en charge, ont contribué à l'accumulation des données brutes. Il apparaît que la majorité de la cohorte d'enfants SA (88%) présente une anomalie génétique de type microdélétion 15q11-q13.

Les principaux résultats de l'étude montrent que :

- les enfants sont le plus souvent adressés par le médecin traitant ou le pédiatre (67%),
- l'âge médian de la découverte des troubles est d'environ 9 mois et de 16 mois pour la confirmation génétique,
- les données relatives à la grossesse des mères et à la naissance (poids, taille, PC) n'indiquent pas de spécificité,
- certains signes cliniques ont une fréquence très élevée : retard psychomoteur, ataxie, sourire inapproprié, instabilité motrice, microcéphalie, épilepsie, trouble du sommeil,
- l'IRM cérébrale de l'enfant ne permet pas de déceler d'anomalie systématique (corps calleux, ventricule, substance blanche, vascularisation).

L'épilepsie concerne 95% des 36 enfants SA étudiés et survient très tôt (en moyenne à l'âge de 24 mois). Plusieurs types de crise sont constatées avec des myoclonies, des absences, des chutes atoniques et jusqu'à un état de mal épileptique. Un traitement avec des médicaments antiépileptiques, le plus souvent en bithérapie, permet d'obtenir une stabilisation intéressante.

Plus de 80% des enfants SA sont victimes de troubles du sommeil comme un endormissement difficile, des réveils nocturnes et parfois une inversion du cycle nyctéméral. Environ 50% d'entre eux suivent un traitement médicamenteux (le plus souvent la mélatonine).

Enfin, la moitié des enfants SA suivis présente des troubles du comportement alimentaire, des problèmes de constipation et un reflux gastro-œsophagien.

Concernant l'autonomie et la prise en charge, il ressort de cette étude que la dépendance de ces enfants est grande puisque, par exemple, 60% d'entre eux n'ont pas acquis la marche et 96% sont incontinents la nuit. Ces personnes SA nécessitent une prise en charge très lourde avec, dès le plus jeune âge :

- un soutien au développement psychomoteur exercé par des professionnels (kinésithérapeute, psychomotricien et orthophoniste),
- la nécessité d'un appareillage médical pour s'asseoir ou se tenir debout,
- un traitement éventuel aux antipsychotiques si la situation le demande,
- un accueil adapté en Centre spécialisé (CAMPS, JES, IME, IMOC).

III- Point sur la recherche par le Pr Bernard Dan, Chef de clinique – Neuropédiatrie, Bruxelles Professeur Bernard DAN



Le Pr Dan a commencé sa conférence par un rapide historique de la caractérisation du syndrome d'Angelman (SA). En particulier, il a souligné l'évolution favorable de l'appellation médicale du syndrome passant de « syndrome du pantin hilare » à syndrome d'Angelman, en référence au médecin anglais H. Angelman qui, le premier, en 1965, publia une note scientifique portant sur l'examen d'enfants atteints.

Dans la foulée, le Pr Dan a rappelé les principaux critères cliniques de diagnostic du SA aujourd'hui utilisés par le corps médical : critères constants (100%) comme un retard de développement fonctionnellement sévère, fréquents (>80%) comme l'épilepsie et associés (20-80%) comme les troubles du sommeil. Maladie rare dite orpheline, le SA est constaté dans moins d'1 naissance pour 2000 (en Europe).

A ce titre, les aidants rencontrent des difficultés régulières dans la prise en charge générale de l'enfant/adulte SA et dans la diffusion des informations relatives à cette affection. A cet égard, la

constitution d'associations de parents et de proches de personnes SA est un outil efficace permettant de satisfaire des besoins émergents, d'améliorer la qualité de vie des aidants et des enfants/adultes SA. Ces associations ont vocation à favoriser la diffusion d'informations pertinentes sur le syndrome et les personnes atteintes et de constituer une interface de poids avec les instances et pouvoirs publics. D'autre part, il estime que le neuropédiatre joue un rôle clé, en collaboration avec les familles de patients, dans la constitution de groupes visant à mieux faire connaître les spécificités de ce syndrome. Dans cette optique, le neuropédiatre doit s'engager à fournir une information appropriée à tout public susceptible d'en tirer profit (résultats de recherche, enquête médicale,...).

Ensuite, le Pr Dan a fait le point sur

- 1- La compréhension actuelle des mécanismes génétiques à l'origine du SA, ainsi que
- 2- Les travaux de recherche dans le domaine de la thérapie génique.

1. Le SA se caractérise par une perturbation de l'expression du gène UBE3A en particulier dans le cerveau. Ce gène, situé sur le chromosome 15, locus q11-q13, code pour une protéine enzymatique dont la fonction est de marquer des protéines que la cellule souhaite détruire (protéasome). D'un point de vue fonctionnel, cette enzyme participerait au développement des dendrites (partie initiale du neurone) et au développement de la synapse (zone d'échange entre deux neurones) (Lu Y et al, 2009 ; Greer PL et al, 2010). Dans une cellule humaine, chaque gène se trouve représenté deux fois : un gène d'origine paternelle et un gène d'origine maternelle. Dans le cerveau d'un humain normal, seul le gène UBE3A d'origine maternelle est actif tandis que le gène d'origine paternelle est silencieux. On parle d'empreinte génomique. Chez les personnes SA, on observe une anomalie concernant le gène maternel : soit une microdélétion, avec le gène maternel qui est absent et le gène paternel qui ne peut suppléer le déficit ; soit une disomie avec un individu qui possède deux copies du gène UBE3A mais exclusivement d'origine paternelle ; soit une anomalie de l'empreinte génomique avec un gène maternel présent mais silencieux.

2. Les travaux récents de la communauté scientifique, dont certains du Pr Dan, ont montré que l'expression du gène UBE3A existe, quoique relativement faible, dans le cerveau d'animaux dont on a enlevé la copie maternelle du gène (Heck DH et al, 2008). Un modèle heuristique développé à partir de ces travaux suppose l'activation (ou réveil) du gène UBE3A paternel initialement silencieux. Des données récentes montrent que des animaux, recevant une molécule reconnue initialement comme anti-cancéreuse, subissent un remodelage de la structure chromatinienne à l'origine de l'activation du gène UBE3A paternel (Huang HS et al, 2012).

Pour terminer sa conférence, le Pr Dan a recommandé la diffusion large d'un document de synthèse donnant des indications précieuses pour la gestion médicale mais aussi privée des cas relatifs au SA : http://www.dyscerne.org/dysc/digitalAssets/0/263_Angelman_Guidelines.pdf

Après une pause déjeuner bien méritée, la conférence reprend

IV- Apprendre autrement par Pascale Gracia, Consultante en éducation spécialisée, Paris



Pascale Gracia, était chargée d’apporter son éclairage de professionnelle en communication et actrice de terrain.

Pourquoi apprendre autrement ?

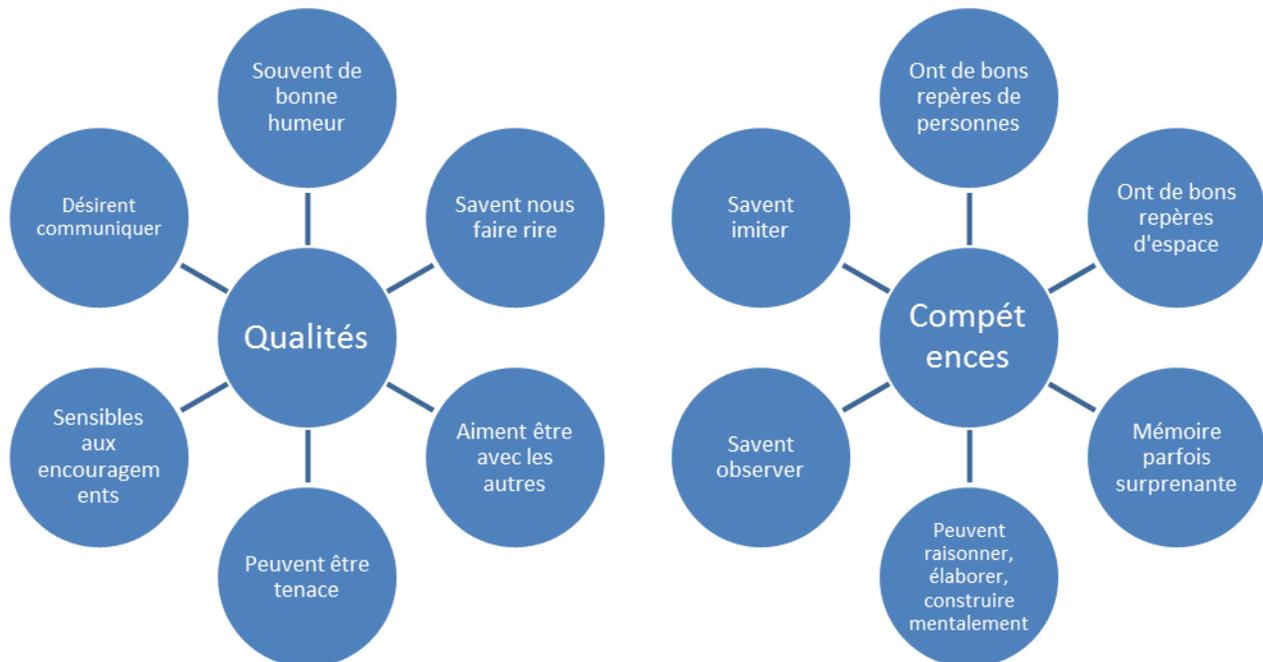
Le projet de toute personne en situation de handicap est d’améliorer sa vie au quotidien et de lui permettre de développer le maximum de ses compétences.

Les personnes atteintes du Syndrome d’Angelman présentent des capacités d’apprentissage qu’elles pourront développer tout au long de leur vie, sous certaines conditions. Il faut tenir compte :

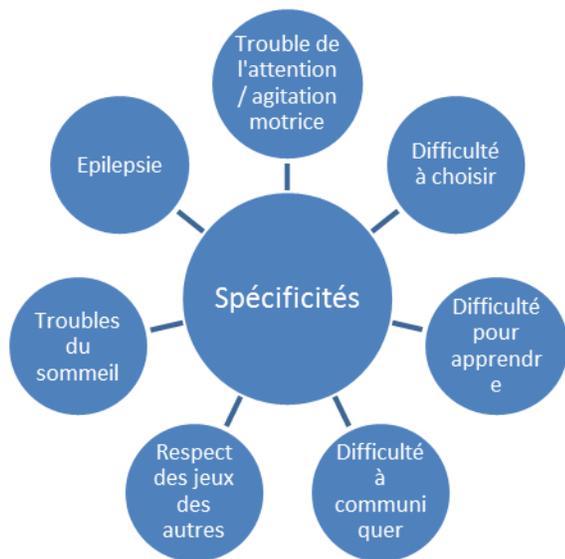
- ✓ Des difficultés spécifiques liées au syndrome ;
- ✓ De la personnalité de l’enfant, de l’adolescent ou de l’adulte ;
- ✓ De ses propres compétences et des conditions environnementales.

Rappel des spécificités d’un point de vue éducatif d’une personne porteuse du Syndrome d’Angelman et des difficultés qu’elle rencontre :

Les spécificités du SA du point de vue éducatif : les qualités et les compétences



Les spécificités et les difficultés des personnes porteuses du Syndrome d'Angelman :



Pascale Gracia s'est appliquée à donner des réponses à chaque spécificité du syndrome et à chaque difficulté.

Spécificités du SA		Difficultés d'un point de vue éducatif	
Troubles de l'attention / agitation motrice	<p>Limiter les stimuli avant de solliciter l'enfant / parler doucement</p> <p>Proposer un cadre de travail en dualité</p>	Troubles de l'équilibre	Adapter les photos
Difficulté à choisir	<p>Eviter les coffres à jouets / structurer les espaces</p>	<p>Les difficultés motricité fine</p> <p>Difficulté pour avoir une juste distance avec les autres</p>	<p>Veiller à une certaine distance physique – informer la famille</p>
Difficulté pour apprendre	<p>Savoir prendre le temps et REPETER</p> <p>Proposer un plan de travail</p>	<p>Difficulté à manifester ses émotions et l'hyper excitabilité</p>	<p>Le soir choisissez des jeux calmes</p>
Difficulté à communiquer	<p>Laisser le temps à l'enfant de pouvoir demander</p> <p>Proposer et utiliser les techniques du CAA (communication alternative améliorée) : signes, photos, pictos, etc.</p>	<p>Comportement compulsif (eau, aliment)</p> <p>Difficulté à travailler avec une personne non investie</p>	<p>Attention à l'accès de tous les points d'eau (piscine : danger)</p> <p>Il est préférable de ne pas insister</p>
Respect des jeux des autres	<p>Prévoir un espace fermé, réservé à la fratrie</p>	<p>Expert en bêtise et en imitation</p>	<p>Anticiper en limitant les tentations trop fortes</p>
Troubles du sommeil	<p>Voir médecin pour un traitement et proposer aux parents des nuits de « répit »</p>	<p>Gout de l'effort peu présent</p>	<p>Solliciter les enfants de façon régulière pour que certains actes de la vie quotidienne deviennent un automatisme</p>
Epilepsie	<p>Traitement adapté</p>		

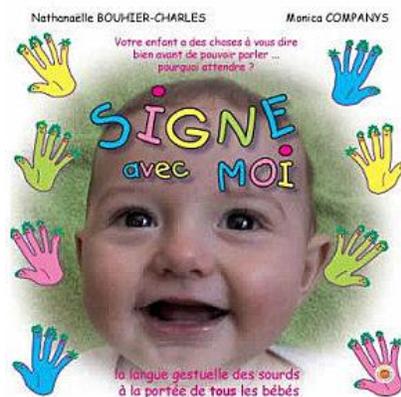
Résumé de son intervention :

- **Apprendre à communiquer autrement** : Par la mise en place de Techniques de communication CAA (communication alternative améliorée) pour développer les capacités d'expression et de compréhension ;
- **Apprendre la vie quotidienne autrement** : Apprentissage pour une plus grande autonomie – Apprentissage pour une meilleure socialisation (manger seul, etc.) ;
- **Développer les capacités intellectuelles autrement** :
 - ✚ progressions pédagogiques adaptées et décomposées,
 - ✚ stratégies éducatives.

Ces stratégies serviront à développer les capacités intellectuelles de la personne SA que sont la mémoire, les capacités de reconnaissance visuelle et le raisonnement.

Conclusion de l'intervention de Pascale Gracia :

Pour améliorer la vie au quotidien (o au lieu de o en gras) de l'enfant Angelman et lui permettre de développer le maximum de ses compétences, il faut nécessairement un partenariat entre les parents et les professionnels scellé par un lien : le projet personnalisé.



V- Témoignage d'un parent d'enfant Angelman



Jean Rémi Pape, le papa de Lucie avait comme mission de nous faire réfléchir sur le quotidien des enfants porteurs du syndrome d'Angelman :

- ✚ Les problèmes récurrents,
- ✚ Les réussites,
- ✚ Les besoins urgents.

Lucie est une enfant de 7ans ½, ainée d'une fratrie de trois enfants.

Elle marche depuis l'âge de 27 mois, dit quelques mots (papa, maman, bibi, bonbon, boire et dodo), comprend le oui et le non et le fait de la tête, comprend les consignes simples.

Au niveau médical, Lucie a un traitement contre l'épilepsie et a une prise en charge orthopédique.

Lever / Petit déjeuner

	Papa/ maman	Lucie
Le pot	Proposition, parole	/
L'habillage	Parole	Aide
Les déplacements	Parole	Geste/ action
Petit déjeuner	Proposition, parole	Geste/ action
Médicaments	Action	/

Ses difficultés : Lucie rencontre des difficultés pour communiquer autour de la propreté.

Lucie est entrée au Jardin d'Enfants Spécialisé (JES) Arc en ciel de Pessac (33), le jour de ses 5 ans.

Elle est présente au JES de 9h à 16h du lundi au vendredi

Activités	Prises en charge JES
Jeux, apprentissage, sociabilisation...	Ateliers en groupe
Kinésithérapie	OK
Psychomotricité	OK
Détente/ Bien être	Ok – Salle Snoezelen - Massages
Equithérapie « Canithérapie »	OK

Ses difficultés :

- ✚ La prise en charge en orthophonie ;
- ✚ Technique de communication qui n'est pas réellement établie ;
- ✚ Lucie est très réceptive et manifeste clairement ses frustrations.

De retour à la maison jusqu'au coucher

	Papa/ maman	Lucie
Jeux (capable de concentration prolongée)	Proposition/ parole	/
Ecrans (totalement addict)	Proposition / parole	Va chercher la télécommande
Bain (détente/prolongé)	Parole « Bain »	Campe devant la baignoire...
Dîner (motricité fine, pas de myoclonie)	Proposition / Parole « manger »	Dit « boarr » « bobon » Autonomie / Campe devant le plan de travail / CHOIX
Coucher/nuit (orthèses de nuit, bibi= doudou, dort bien)	Parole « Dodo »	Dit « dodo » + position de repos

Ses difficultés :

- ✚ Frustration de plus en plus évidente : cris, mouvements de bras typiques ;
- ✚ Communication à améliorer.

Lucie a des weekends bien occupés en famille

Le vélo! ! Source de plaisir, capable de contrôler sa trajectoire, pas le freinage...	Outil cher, possibilité de prise en charge par la sécurité sociale
La plage!! Baignade sans limite, petites vagues bienvenues, danger++	Excitation à l'apaisement et le plaisir contrôlé
Interaction avec ses sœurs	En augmentation (20% tentatives) Jeux et surtout câlins
Interactions avec les étrangers	En progrès surtout depuis son intégration au JES



Les difficultés de la famille :

Ce sont celles de tout aidant familial :

- ✚ Fatigue des parents,
- ✚ Impact sur la vie sociale et la santé des parents,
- ✚ Manque de la présence d'une aide à domicile....

Conclusion de l'intervention du papa de Lucie :

Jean Rémi Pape, a terminé son intervention en disant que les journées de Lucie en semaine, sont semblables à celles de tous les enfants porteurs du syndrome d'Angelman, à quelques détails près :

- ✚ La personnalité de l'enfant.

Le papa de Lucie attend beaucoup de la mise en place de l'objectif important de l'association DAPLA :

Etude et mise en place d'un centre de répit.



VI- Accueil en établissement et prise en charge par Jean-Pierre Liscouët, Chef d'établissement (ISEP à TONNEINS - Accueil de Jour LA CERISAIE à ALLEZ ET CAZENEUVE)



Jean-Pierre Liscouët devait expliquer la prise en charge en centre des enfants porteurs du Syndrome d'Angelman.

Il a commencé son intervention par la présentation des deux établissements qu'il dirige. Ils sont gérés par l'A.P.R.E.S. (A.P.R.E.S : Association Protestante Régionale d'écoute et de soutien) :

- ✚ L'Institut Spécialisé d'Education pour Polyhandicapés de TONNEINS 47400
22 enfants, Adolescents Polyhandicapés de 3 à 20 ans
Semi-Internat; Internat de semaine
- ✚ La CERISAIE, Accueil de Jour d'Allez et Cazeneuve 47230
12 enfants, adolescents Polyhandicapés de 3 à 20 ans
3 jeunes autistes de 3 à 10 ans.

Leur mission à savoir principalement :

- ✚ En partenariat avec les parents : aider l'enfant à grandir,
- ✚ *Il est important qu'il ait du plaisir à venir au Centre comme à retourner à son domicile.*

Pour ce faire les établissements disposent en interne d'une équipe pluridisciplinaire et sont inscrits sur un réseau qui permet de compléter leurs connaissances sur les enfants accueillis. Connaissances complexes qui évoluent et permettent de mieux comprendre les logiques des enfants qu'ils accueillent.

La rencontre avec des enfants porteurs du syndrome d'Angelman.

La 1er rencontre date de 1997, une petite fille alors âgée de 4ans.

Depuis Jean-Pierre Liscouët et ses équipes ont eu l'occasion d'accompagner sur les deux établissements, 6 jeunes porteurs de ce syndrome. A ce jour un seul enfant est encore présent sur le site de la CERISAIE.

Il précise que les jeunes adultes les ont quittés pour intégrer des établissements de type Maison d'Accueil Spécialisé (MAS) ou Foyer d'Accueil Médicalisé (FAM). Le taux d'encadrement de ces structures et le rythme proposé sont plus adaptés aux besoins spécifiques de ces personnes.

Pour deux jeunes enfants porteurs du syndrome d'Angelman, ils ont recherché avec les parents une structure similaire à la leur, mais ouverte toute l'année. Choix difficile pour les parents mais nécessaire en raison de l'épuisement familial.

Une autre dynamique

Ce qui les a surpris chez ces enfants, ce sont :

- ✚ Leur sourire,
- ✚ Leur recherche de contacts corporels,
- ✚ Leur grande résistance,
- ✚ Leurs troubles du sommeil,
- ✚ Et surtout leur besoin d'explorer en permanence. Ce qui laisse peu de répit aux accompagnants.

Avec eux, les professionnels ont découvert un autre rythme que celui de la personne polyhandicapée dont la déficience motrice importante la limite dans ces déplacements.

Ces enfants porteurs du syndrome d'Angelman les ont amenés à penser différemment l'environnement afin de ne pas être un frein à cette soif de se mouvoir.

Ils ont dû organiser l'espace différemment.

- ✚ Espace qui se veut être sécurisant pour leurs déplacements au sol ou en position verticale avec un équilibre précaire,
- ✚ Espace qui les aide à se poser et ne contribue pas à les disperser dans leur quête d'exploration permanente.

Leurs accompagnements au quotidien alternent entre une prise en charge individuelle et de groupe.

En effet cette première approche est bien plus adaptée pour les apprentissages en raison d'une difficulté pour eux à maintenir leur attention, surtout quand ils sont très jeunes. Tous les attirent.

Pour que les enfants se sentent bien, évoluent correctement, aient plaisir à venir au centre mais aussi à en partir, il faut une coopération entre les familles, le centre et l'équipe de professionnels :

- ✚ La confiance des parents envers le centre et l'équipe éducative,
- ✚ Que le centre soit un relais sécurisant,
- ✚ Il ne faut pas de frein à l'aménagement de l'environnement.

Cette relation doit être ouverte, franche, saine et chacun doit savoir être et rester à sa place.

Certes il y a des points communs chez ces enfants porteurs du syndrome d'Angelman, mais aussi des différences. En effet chacun des enfants qu'ils ont pu accompagner a présenté des capacités tant physiques que cognitives différentes.

Aussi il est important d'en tenir compte afin de ne pas les mettre en difficulté.

Conclusion de l'intervention de Jean-Pierre Liscouët :

Pour les aider à grandir, ces enfants "pas comme les autres" ont besoin eux aussi d'un accompagnement structurant comme tous les autres enfants.

VII- Prise en charge par l'équipe de Christine Charly, Kinésithérapeute, Pessac (Christine Charly, Karine Jean, Cécile Delort et Mélinda Biz)



Christine Charly et ses collaboratrices avaient pour mission d'expliquer le travail qu'elles faisaient pour permettre aux enfants handicapés de progresser au niveau moteur.

Les types de patients rencontrés :

- + Patients ayant des troubles neurologiques cérébraux,
- + Patients ayant des troubles orthopédiques,
- + Patients ayant d'autres troubles neurologiques et neuromusculaires.

A suivi l'énumération des différents troubles fonctionnels qu'elles sont appelées à traiter et des pratiques qu'elles utilisent.

Pour avoir des résultats avec les enfants, elles ont besoin :

- + D'une relation de confiance,
- + D'une ambiance calme,
- + De prodiguer des manœuvres adaptées,
- + De pratiquer des activités variées, divers jeux et des chansons.

Pour que l'enfant progresse la kinésithérapeute doit :

- + respecter les seuils de tolérance (douleur et fatigue...),
- + doser les efforts, la fréquence des séances

Elles ont présenté les appareils d'aide matérielle dont les enfants peuvent avoir besoin momentanément ou en permanence pour remédier aux troubles.

Elles ont précisé que le travail avec les enfants Angelman peut être fait par une psychomotricienne. Les deux professions ont une compétence partagée en ce qui concerne le conseil, l'assistance, l'aide et le soutien, au niveau moteur, les apprentissages des déplacements, ...

Quelle que soit la thérapeute, le but est

- + De faire bouger l'enfant,
- + De le rendre acteur et aussi,
- + De créer le désir et le plaisir de bouger.

Elles ont bien insisté sur l'autonomie de l'enfant et qu'il faut le laisser se déplacer comme il peut que ce soit par retournement, rampé, quatre pattes, assis, à genoux

Le travail se fait en équipe avec :

- ✚ L'enfant,
- ✚ ses parents,
- ✚ l'équipe médicale et para médicale,
- ✚ l'équipe éducative.

Conclusion de l'intervention de Christine Charly :

En guise de conclusion, elles ont explicité leur travail avec un enfant Angelman.

Le travail du kiné est nécessaire pour prévenir les problèmes articulaires et améliorer les acquis.

Il intervient à des moments clés comme le jeune âge et la préadolescence.

Alexandre Lienhart, le Président de l'association DAPLA organisatrice de la conférence, reprend la parole. Il remercie l'auditoire d'être resté jusqu'au bout et d'avoir accepté en toute simplicité de participer à une 1^{ère} au niveau régionale.

En venant aussi nombreux vous avez permis

- ✚ A la conférence d'être un succès et
- ✚ A l'association de faire connaître le Syndrome d'Angelman.



Annexes

Dossier renseignements

TABLE DES MATIERES DES ANNEXES

LA DOCUMENTATION	20
ASSOCIATION DES ANGES PACOME LES AUTRESLES	20
DOCTEUR JEAN-MICHEL PEDESPAN	22
PROFESSEUR BERNARD DAN	22
PASCALE GRACIA	22
PARENT D'UN ENFANT ANGELMAN	22
JEAN-PIERRE LISCOUËT DIRECTEUR ETABLISSEMENT A TONNEINS	22
CHRISTINE CHARLY KINESITHEPEUTE	22
LES QUESTIONS	23
QUESTIONS AU DOCTEUR PEDESPAN	23
QUESTIONS AU DOCTEUR PEDESPAN ET AU PROFESSEUR DAN	24
QUESTIONS AU PROFESSEUR DAN	25
QUESTION A PASCALE GRACIA	26
QUESTION A JEAN-PIERRE LISCOUËT	27



DOCUMENTATION

1/ ASSOCIATION DES ANGES PACOME LES AUTRES (DAPLA)

VOS DONNS NOUS PERMETTRONS :

- De financer du MATERIEL adapté et prescrit (non pris en charge)
- D'aider à financer des THERAPIES ALTERNATIVES
- D'apporter un soutien aux familles (aidants familiaux, garde de nuit...)
- De participer au programme de recherche sur le Syndrome d'Angelman
- De sensibiliser l'opinion et les pouvoirs publics, les professionnels et les familles touchées par le Syndrome d'Angelman
- De parvenir à la création d'une structure pour jeunes adultes handicapés mentaux



@: ange.pacomelesautres@gmail.com
 Tel: 09.81.32.76.32
 Adresse: 19 ter rue du pin vert
 33600 PESSAC
 Suivez-nous sur: 

Des Anges Pacôme les Autres

Un pas après l'autre et surtout un seul à la fois...



« Nous avons cru devoir enseigner le monde à nos enfants et voilà que nous devons montrer qui ils sont... Vous voyez des enfants qui ne parlent pas... Nous, nous voyons des petits miracles qui n'ont pas besoin de mots... »

L'association « Des Anges Pacôme les autres » (loi 1901) se bat pour faire reconnaître cette maladie rare « Orpheline » et aide au confort du quotidien des familles touchées par ce syndrome:

LE SYNDROME D'ANGELMAN



LE SYNDROME D'ANGELMAN

Le syndrome d'Angelman est une maladie génétique rare, responsable d'un retard psychomoteur important et d'une déficience intellectuelle sévère (épilepsie, absence de langage, accès de rire facile).

L'anomalie génétique à l'origine du syndrome d'Angelman est portée par le chromosome 15.

Aujourd'hui il naît 1 enfant sur 15000 atteint par le syndrome d'Angelman, soit 25 nouveaux cas par an, en France.



PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT :

Une prise en charge précoce est indispensable au développement de l'enfant et à son épanouissement (kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie...)

Du matériel spécifique et adapté existe afin de faciliter leur quotidien ainsi que chez des familles. Ce dernier reste très coûteux (fauteuils, poussettes...)

Leurs comportements imprévisibles, leurs difficultés motrices et leur absence de communication imposent la présence d'une tierce personne à leurs côtés.

En l'absence de traitements curatifs, la kinésithérapie et la psychomotricité permettent de limiter, maintenir l'autisme et les problèmes psychomoteurs. Néanmoins des traitements existent pour traiter le sommeil, l'épilepsie et les myoclonies.



À la naissance, le physique est normal et sans dysmorphie particulière.

Dès les premiers mois, on observe des troubles du sommeil importants, des régurgitations fréquentes, des difficultés à la succion et des sources fonties.

À l'adolescence, rares sont les aggravaations neurologiques. Un suivi médical régulier doit être mis en place pour surveiller la déformation du squelette, la prise de poids, les problèmes ostéomyélogiques ainsi que le dysfonctionnement de la thyroïde.

À l'âge adulte, l'accent doit être mis sur la socialisation et l'autonomie même si la présence d'une tierce personne est indispensable. Le sommeil est meilleur et les crises d'épilepsie diminuent.

Durant la petite enfance :

- Le retard de développement psychomoteur s'affirme (difficulté à s'asseoir et se déplacer)
- Hyperactivité et faible capacité d'attention
- Absence de langage et voix incontrôlée et facile
- Acquisition de la marche vers 4 ans, parfois plus tardivement au pas du tort
- Apparition des crises d'épilepsie vers 2 ans



Qu'est-ce que le Syndrome d'Angelman?

Le Syndrome d'Angelman

est un trouble sévère du développement neurologique dont l'origine est portée par le chromosome 15

Quels sont les symptômes?

Retard de développement psychomoteur, absence de langage, déficience mentale sévère, hyperactivité, épilepsie, troubles du sommeil

Quelle en est la cause?

L'anomalie chromosomique intervient lors de la conception. A l'heure actuelle, aucun examen classique pratiqué durant la grossesse ne permet de déceler le SA



5%
des cas sont héréditaires

95%
des cas sont dus au hasard

Les cas sont-ils nombreux?

18

personnes naissent avec le SA chaque jour dans le monde

Un peu plus de **3000** personnes en France ont le Syndrome d'Angelman



Les scientifiques font des recherches dans le but de traiter les aspects cognitifs, moteurs et épileptiques du SA



www.angelman-afsa.org



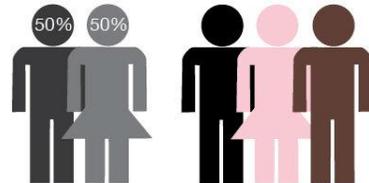
Ce syndrome porte le nom du médecin qui l'a décrit pour la première fois en 1965 –

Dr Harry Angelman

Peut-il être traité?

Les personnes atteintes du SA doivent être prises en charge dès le plus jeune âge avec des thérapies telles que l'orthophonie, la kinésithérapie et la psychomotricité. Des traitements médicamenteux existent pour traiter l'épilepsie, les myoclonies et les troubles du sommeil

Qui est touché?



Cela touche aussi bien les hommes que les femmes

Le SA touche toutes les nationalités et groupes ethniques

et gardez en tête...

Que les personnes atteintes du S.A. sont très souriantes et ont des personnalités attachantes et qu'elles peuvent vivre heureuses et avoir une vie saine dès lors que les symptômes sont bien contrôlés en particulier l'épilepsie

Chronologie du Syndrome d'Angelman:

1965

Publication d'un rapport intitulé "Les enfants marionnettes" au sujet de 3 enfants observés par le Dr Harry Angelman

1982

Le nom "Enfant marionnette" devient Syndrome d'Angelman

1997

Découverte que la mutation ou l'absence du gène UBE3A est la cause du SA par le Dr Joseph Wagstaff & le Dr Arthur Beaudet

2011

Le Dr Ben Philpot découvre comment "réactiver" le code génétique silencieux paternel sur le chromosome 15 d'une souris

Le futur

L'espoir est dans nos gènes!

Les années 80

Les recherches sur le SA débutent à l'Université de Floride sous la direction du Dr Charles Williams

1987

Découverte que l'absence de contribution des gènes d'une région du chromosome 15 est le marqueur génétique pour le Syndrome d'Angelman

2007

Des déficiences neurologiques peuvent être corrigées dans un modèle de souris porteuse du SA

2012

Début d'un essai clinique sur 24 enfants avec un traitement par la Minocycline pour tenter d'améliorer les fonctions cognitives et motrices



www.desangespa.com



Les images et le contenu de l'infographie sont utilisés avec la permission de l'association Angelman Syndrome Ireland www.angelman.ie ©

VIDEOS DIFFUSEES DURANT LA CONFERENCE A DEMANDER A L'ASSOCIATION

- Vidéo longue (15 minutes) qui ne peut pas être mise à disposition sur You tube à cause des droits d'auteur : <http://bit.ly/X9AHvG>

Pour voir entièrement la vidéo, il est nécessaire de télécharger la vidéo

- Vidéo de présentation du SA : <http://youtu.be/BsDAFejlGsk>

2/ DOCTEUR PEDESPAN :

Thèse de Doctorat réalisée dans le service de Neuropédiatrie du Docteur PEDESPAN au CHU de Bordeaux (non diffusable)

3/ PROFESSEUR DAN



- Traduction du guide clinique du Syndrome d'Angelman

<http://www.angelman-afsa.org/attachments/article/107/Guide%20de%20gestion%20clinique%20du%20syndrome%20d'Angelman.pdf>

- Diaporama disponible à l'association

4/ PASCALE GRACIA

- Site web de Pascale Gracia - <http://www.comautrement.com>
- Fiches de bonnes pratiques
- Guide de la scolarisation
- Diaporama disponible à l'association

5/PAPA DE LUCIE

- Diaporama disponible à l'association

6/JEAN-PIERRE LISCOUËT

- Aucun document spécifique

7/ KINESITHERAPIE

- Diaporama disponible à l'association

QUESTIONS DE L'AUDITOIRE SUITE A LA CONFERENCE DU 03 NOVEMBRE 2012

DOCTEUR JEAN-MICHEL PEDESPAN

Questions : Le traitement contre l'épilepsie peut-il être pris en préventif ?

Ce n'est pas souhaitable car ça ne sert à rien et il peut être nocif

Question : Que faire quand mon enfant a une crise d'épilepsie qui dure ?

Les crises prolongées ou qui ne se concluent pas par un retour à l'état normal doivent absolument être traitées d'urgence. Elles peuvent entraîner d'importantes séquelles neurologiques à tout âge. Si absence de + de 10 minutes, il faut la sécuriser.

Question : Dr Pédespan votre point de vue sur le traitement de l'hyper activité a évolué ?

Je tiens compte de la recherche et des doses que l'on peut donner à un enfant en l'adaptant. Certains enfants dont l'épilepsie est stabilisée je préconise la ritanil à faible dose et sous surveillance.

Question : Mon enfant a des insomnies. Est-ce dû aux médicaments,

Effectivement certains médicaments épileptique peuvent avoir comme conséquence l'insomnie mais pas tous. Les troubles du sommeil font partie de la description du syndrome. (90 % peuvent présenter des troubles du sommeil).

Question : Y a-t-il une relation entre le manque de sommeil et les troubles d'apprentissage ?

Le sommeil est important dans l'apprentissage. Il stabilise ce qui a été acquis dans la journée et contribue à refaire le plein d'énergie pour le lendemain. Si l'enfant ne dort pas assez, il n'arrive pas à se concentrer.

Question : Quel accompagnement pour les troubles du sommeil à la maison et en institution ?

Environnement adéquat au coucher, bain ... pas de stimulation sensorielle excessive le soir (TV, vidéo, bruit...)

Question : pourriez-vous nous donner votre avis sur les différents médicaments proposés pour les troubles du sommeil et sur les neuroleptiques dans le SA ?

Efficacité du CIRCADIN et de la MELATONINE (même molécule). Bonne tolérance du RISPERDAL donnant accès à des prises en charge.

Question : Concernant le CIRCADIN, est-il vrai que selon la posologie (2, 4 ou 6 mg) l'effet est le même ?

NON – On peut fractionner les prises en donnant 2 mg au coucher et 2 mg en milieu de nuit ;

Question : Pensez-vous que la frustration peut amener des crises ?

Non, mais toute participation émotionnelle chez un enfant prédisposé à faire des crises peut en entraîner.

Question : Quel serait le groupe de vie idéale pour un enfant porteur du SA ?

Selon l'âge, sa famille au début, la collectivité par la suite pour la socialisation.

Question : Quel serait le groupe de vie fortement déconseillé ? (nombre, écart âge, pathologie, encadrement, ratio personne de proximité...)

AUCUN. Une société est constituée d'individus différents y compris quand ils sont atteints d'un handicap.

DOCTEUR PEDESPAN & PROFESSEUR DAN

Question : Ma fille a tendance à taper et à s'énerver. Est-ce dû à la frustration ?

Professeur DAN :

L'enfant Angelman ne parlant pas à des difficultés pour exprimer ses besoins et sa frustration. L'enfant utilise ce qui est dans ses capacités pour demander de l'aide et exprimer ses besoins et frustrations.

Docteur PEDESPAN :

Même si vous tentez au mieux de répondre à ses besoins, sa frustration est grande et engendre parfois des comportements particuliers : colère, pleurs, frappes, etc... qui ne font qu'éloigner l'enfant de son but premier: SON BESOIN ; mais aussi de son environnement et des autres ... Effectivement c'est sa façon d'exprimer sa frustration. Il faut être plus attentif à ses demandes et l'entourer d'amour.

Question : Le dépistage anténatal est-il possible ?

Docteur PEDESPAN :

OUI

Professeur DAN :

En théorie, oui. Cependant, bien que le syndrome ait une origine génétique, il correspond le plus souvent à un accident génétique. On n'a donc rarement une raison de le suspecter pendant la grossesse et les tests les plus classiques (par exemple, ceux qui mettent sur la piste d'une trisomie) ne permettent pas de l'identifier. Pour les formes potentiellement familiales (mutation du gène UBE3A ou certaines formes de défaut de l'empreinte), le généticien peut conseiller un test spécifique qui peut être réalisé vers 12 semaines de grossesse pour une grossesse ultérieure dans la même famille.

Question : La bonne humeur et le rire faisant partie intégrale du comportement des Angelman, comment identifier si certaines activités sont réellement appréciées ?

Docteur PEDESPAN :

Il faut dissocier excitation et plaisir

Professeur DAN :

Ceux qui connaissent bien la personne (pas ceux qui connaissent bien le syndrome) peuvent généralement repérer facilement si le rire est un témoin de bonne humeur ou de nervosité ou d'anxiété, voire de douleur. Dans le syndrome d'Angelman, les personnes ont un 'biais positif', c'est-à-dire qu'ils apprécient plus facilement les choses que les autres personnes.

Question : Les pieds et les mains froides font ils partis des spécificités du syndrome d'Angelman ?

Docteur PEDESPAN :

NON

Professeur DAN :

En effet, on le constate souvent. On pense (mais ce n'est pas assez étudié) que cela pourrait être lié au 'système nerveux autonome'.

Question : Spécificités du syndrome d'Angelman ?

Docteur PEDESPAN :

- L'enfant ne supporte rien sur lui (chapeau- lunettes – chaussures – couverture) ? **NON**
- L'enfant enlève le chapeau et/ou les lunettes des personnes qu'il rencontre ? **NON**
- L'enfant se jette sur les produits en plastique ? **NON**
- Ce sont des manifestations d'intolérance de la part d'enfants qui ne perçoivent pas les bénéfices de ces objets.

Professeur DAN :

L'enfant ne supporte rien sur lui (chapeau – lunette – chaussures - couverture) ?

- pas spécifique, en rapport avec une difficulté d'intégration des sensations, progressivement modifiable (avec l'expérience)

L'enfant enlève le chapeau et/ou les lunettes des personnes qu'il rencontre ?

- attirance, comportement peu inhibé, comportement d'exploration et comportement répétitif

L'enfant se jette sur les objets en plastique ?

- attirance pour ce qui brille, notamment

PROFESSEUR BERNARD DAN

Question : Pensez-vous qu'un jour il y aura une guérison ?

La guérison n'est pas envisagé mais nous travaillons pour procurer une meilleur qualité de vie aux porteurs du SA

Question : Quand nos enfants seront-ils guérit ?

Le syndrome d'Angelman fait partie de leur manière d'être ; pour eux il n'est pas vraiment une maladie dont on guérit. Les avancées scientifiques font espérer qu'on pourra les aider à mieux utiliser leur potentiel. Je pense que ces progrès seront accessibles dans les 10 ans.

Question : Quelle sera l'activité sexuelle des enfants porteurs du SA

Rien n'empêchera la personne d'avoir une activité sexuelle normale.

- La femme SA a 1 chance sur 2 d'avoir un enfant sain ou porteur du SA
- L'homme porteur SA a 1 chance sur 2 d'avoir un enfant porteur du syndrome Prader Willy

Question : Professeur pensez-vous que l'enfant continue à progresser au cours de sa vie ?

Au-delà de l'adolescence l'enfant continue de progresser et les apprentissages se font plus facilement – Il faut qu'ils soient continue.

Question : Quelle est l'espérance de vie d'une personne Angelman ?

Espérance de vie normale. Nous n'avons pas beaucoup de recul et aucune statistique : il y a des personnes de plus de 80 ans – Les personnes ont plus de risque du fait des crises d'épilepsie (Les crises peuvent entraîner des blessures corporelles voir des chutes, si la personne perd le contrôle de ses mouvements) – et aussi par les maladies ou malformations complémentaires au SA.
Il faut savoir que pendant les périodes de tremblements les adultes régressent

Question : Professeur DAN, vous avez parlé d'une capacité des Angelman relatif à leur mémoire photographique d'un lieu. Dans le SA, on parle souvent des symptômes lourd, mais rarement de leur capacité. Ont-ils d'autres capacités?

Oui, mais pas aussi généralement reconnues que la mémoire des visages et de l'espace (chemins parcourus) ; je devrais passer plus de temps pour vous répondre plus complètement.

Question ; Les régimes alimentaires (gluten, acide gras) peuvent-ils soulager certains troubles (digestif, agitation, ...)

Rien n'est démontré à ce sujet dans le syndrome d'Angelman ! Je pense qu'il faut objectiver les choses avant d'imposer (ou de poursuivre) un régime alimentaire particulier. En tout cas, le problème de constipation est fréquent et le bon sens veut qu'on insiste sur les boissons et les fibres (ce qui n'est pas spécifique au syndrome).

Question : Pensez-vous que la frustration peut amener des crises?

Cela peut être un facteur précipitant. La gestion des frustrations est un sujet (difficile) à part entière...

Question : Le rire est-il plaisir ou comportementale lié au SA?

(à part les médecins qui essayent de poser le diagnostic), il ne faut pas le considérer comme un 'symptôme' mais pour un véritable rire en prenant en compte la remarque de la réponse précédente. Vu l'absence de parole, il peut aussi servir de moyen de communication (peu nuancé !).

PASCALE GRACIA

Question : Que faut-il faire pour inciter les Angelman à regarder les photos?

Avant de pouvoir utiliser des photos pour communiquer, il s'agit dans un premier temps d'apprendre à regarder, de développer l'intérêt pour le visuel.

Pour cela, vous pouvez :

- ✓ Proposer de regarder quelques photos d'objets, de personnes, d'animaux investis affectivement, contrastées visuellement, ne comportant qu'un objet ou qu'un portrait par photo, les montrer simplement.
- ✓ Réaliser des albums photos constitués d'une seule photo par page, afin de favoriser l'intérêt pour le contenu. Les pages peuvent être de couleur afin de favoriser le contraste visuel. Les

albums doivent être solides, ainsi pour cela, il est possible de plastifier chaque page et de les réunir par des anneaux.

- ✓ Réaliser différents albums par thème : la famille, les animaux, les jouets investis....
- ✓ En enveloppant la main de l'enfant par la vôtre à l'exception de son index, pointez alors du doigt les photos en nommant les personnes, les objets afin de développer l'attention conjointe et l'utilisation différenciée de l'index.
- ✓ Attirer l'attention de la personne vers différents supports visuels rencontrés dans la vie quotidienne en introduisant par « regarde ».
- ✓ Proposer l'utilisation d'un plan incliné pour regarder les photos, mais également utiliser la peinture les encastremets.... Cette préconisation n'est pas nécessaire pour toutes les personnes, de même elle peut être utilisée que ponctuellement.
- ✓ La notion de plaisir partagé reste essentielle, faire de ces moments des moments de relation.

Question : Quel conseil pourriez-vous nous donner par rapport à la mise en place d'une communication alternative pour un adulte atteint du SA?

Les techniques de Communication Alternative et Améliorée CAA peuvent être proposées à des enfants, des adolescents et des adultes. Ces techniques restent très récentes en France ainsi, à l'heure actuelle, très peu d'adultes atteints du SA se sont trouvés dans cette situation d'apprentissage. Néanmoins, la méthodologie, la progression pédagogique reste la même quelque soit l'âge de la personne. Il sera néanmoins nécessaire d'être davantage patient pour un adulte car il s'agit « d'apprendre à communiquer autrement ». La personne a certainement grandi en inventant elle-même des « codes », par exemple en fermant la bouche plusieurs fois pour exprimer la soif. Si elle utilise ces codes depuis 30 ans, si les professionnels et la famille la connaissent tellement finement que naturellement, chacun a tendance à anticiper sur ses demandes, la patience associée à un partenariat entre la famille et les professionnels sera nécessaire. Les adultes sont fréquemment en internat, la famille pourra s'inscrire dans la continuité des propositions effectuées dans la structure, en proposant par exemple l'utilisation des cartes de communication.

Le premier conseil concerne, cet espace nécessaire pour favoriser l'expression : essayer de leur laisser le temps d'essayer de demander, de manifester un choix, en désignant du doigt, du regard, favoriser ainsi l'intentionnalité.

Les « mettre » au maximum en position de pouvoir choisir.

Question : Quelle serait le groupe de vie idéale pour un enfant porteur du SA?

Question très délicate et récurrente, à laquelle je ne peux qu'apporter quelques éléments de réflexion, dans le cadre de ces questions-réponses.

Le « groupe de vie idéale » serait un groupe qui permettrait aux enfants de grandir en utilisant le maximum de leurs compétences, tout en développant leur identité, leur autonomie, leur socialisation... Vaste programme.

Pour cela, il me semble nécessaire de partir, de tenir compte et de reprendre peut-être point par point les spécificités du syndrome et des besoins des enfants en lien avec leur projet personnalisé. En exemple, les personnes atteintes du SA ont des capacités d'imitation, elles peuvent ainsi apprendre

en imitant. Il sera ainsi possible de compter sur l'effet moteur du groupe pour intégrer les règles sociales, apprendre à attendre son tour etc... Pour cela, les repères stables sont nécessaires, un accueil, une journée structurée, des groupes suffisamment homogènes pour permettre un « travail de groupe ».

De même, les personnes atteintes du SA aiment être parmi les autres mais les situations d'apprentissage optimales restent les situations de relation duelle. Ainsi, il est nécessaire de prévoir ces temps dont la durée restera en accord avec les difficultés attentionnelles de la personne (pour certains, il s'agira de proposer 10 mn seulement dans un premier temps) avec un contenu en lien avec des objectifs précis : attention conjointe, coordination œil/main, reconnaissance visuelle, communication, symbolisme, etc.

Question : Quelle serait le groupe de vie fortement déconseillé? (nombre, écart âge, pathologie, encadrement, ratio personne de proximité...)

Les groupes qui ne favoriseraient pas l'utilisation du maximum de leurs compétences concerneraient :

- Des grands groupes (au-delà de 6, nous pouvons parler de grand groupe), dans un tel cas, il serait alors nécessaire de multiplier les propositions en relation duelle.
- Des possibilités motrices trop hétérogènes (en exemple, un seul enfant marchant parmi un groupe d'enfants polyhandicapés en fauteuil ou siège moulé).
- Des professionnels trop peu nombreux, malheureusement les structures d'accueil sont confrontées à une réalité parfois difficile à éviter.
- Un lieu qui ne pourrait proposer du matériel adapté, qui ne pourrait diversifier le matériel. Les personnes SA comme dans d'autres pathologies connaissent l'ennui, il est nécessaire de le rappeler, je pense particulièrement aux structures adultes malheureusement parfois trop pauvres en matériel. Les personnes SA ont beaucoup de difficulté à jouer ou s'occuper seuls, il restera nécessaire de les solliciter, de susciter leur intérêt.
- Une équipe pluridisciplinaire incomplète ; néanmoins, les structures d'accueil sont de plus en plus confrontées à des difficultés quant au recrutement de certains rééducateurs, (les professionnels libéraux peuvent alors être sollicité).

Il ne s'agit pas que chaque personne bénéficie d'un accompagnement régulier par chacun des professionnels. Mais un avis, des évaluations sont parfois précieuses. Chaque professionnel de par sa spécificité peut intervenir dans le cadre du projet personnalisé, l'orthophoniste, l'ergothérapeute, le psychomotricien, l'orthoptiste, pourront si les besoins de l'enfant le nécessitent, collaborer afin de favoriser la cohérence du projet global de la personne. En exemple, en lien avec un projet de mise en place d'une communication alternative, l'orthoptiste pourra donner des éléments sur le champ visuel, ou l'acuité de l'enfant et les adaptations qui en découlent, ce serait mettre la personne en situation d'échec, que de lui proposer des photos dans un champ visuel non investi spontanément, ou de lui proposer des photos trop petites.

- Concernant les écarts d'âge, comme pour la plupart des pathologies, il est nécessaire d'être vigilant afin que chacun puisse « avoir une place » au sein d'un groupe, associer de jeunes enfants à des adolescents reste délicat.

Question : Mme GRACIA: ne craignez-vous pas de faire naître certains faux espoirs chez des familles dont l'enfant n'aurait pas accès à ce type d'apprentissage?

Il est effectivement toujours délicat d'intervenir afin de témoigner ou d'informer sur des nouvelles techniques, nouveaux accompagnements. L'expérience, le recul sur plusieurs années que j'ai aujourd'hui me confirme qu'il est nécessaire de rester prudent en soulignant qu'il ne s'agit pas de « recettes miracles », que les personnes atteintes du SA restent uniques que certaines ne pourront utiliser les codes de communication de façon spontanée et fonctionnelle, pour un ensemble de raisons, liées certainement aux capacités mais également à la personnalité, à l'identité de la personne.

Mais je me dois également de témoigner pour ces personnes qui ont pu améliorer leur vie quotidienne grâce entre autres à ces stratégies éducatives, à cette façon d'apprendre autrement, à ces techniques qui favorise leur communication expressive.

Les familles et professionnels soulignent entre autres, la diminution de colères, une écoute différente de la part de l'entourage. (Cela ne concerne pas seulement le SA).

Alors pour reprendre votre expression « ne craignez-vous pas de faire naître de faux espoirs », je reste persuadée que ce n'est qu'en mettant la personne en situation d'apprentissage, en respectant l'ensemble des conditions et pré requis nécessaires, que nous pourrons avoir une « évaluation la plus objective possible » sur l'intérêt ou non, de ces méthodes pour cette personne en particulier. Si nous n'essayons pas, nous ne le saurons jamais. Alors oui, il est nécessaire de rester prudent et de prévenir la famille que nous ne savons pas si leur enfant va pouvoir ou non se saisir des propositions, mais que nous allons avancer avec lui.

Les conditions nécessaires évoquées sont un ensemble de détails qui resteront essentiels pour favoriser les apprentissages.

En communication, certains utilisent des classeurs complexes, d'autres 3 cartes de communications isolées, certains signent, mais beaucoup ne peuvent signer, autant de possibilités que de personnes.

Le partenariat famille professionnels restera incontournable pour que tout cela ait du sens dans la vie quotidienne de la personne en situation de handicap.

JEAN-PIERRE LISCOUËT

Question : Après le JES où peuvent aller les enfants ?

Selon les compétences de l'enfant et le souhait des parents inscrit dans son projet personnel, il peut être accueilli dans différentes structures :

- L'institut médico éducatif : IME Accueille les enfants et adolescents atteints de déficience mentale.
- L'Institut d'éducation motrice : IEM Accueillent des personnes présentant une déficience motrice
- L'Institut Thérapeutiques, Éducatif et Pédagogique : ITEP accueille des enfants ou des adolescents présentant des troubles du comportement importants, sans pathologie psychotique ni déficience intellectuelle.

Plus tard l'enfant peut être dirigé vers

- La maison d'accueil spécialisée : MAS reçoit des personnes adultes atteintes d'un handicap intellectuel, moteur ou somatique grave, ou gravement poly handicapées, n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie.

→ Le foyer d'accueil médicalisé : FAM accueille des adultes gravement handicapés, mentalement ou physiquement, dont la dépendance les rend inaptes à toute activité à caractère professionnel et rend nécessaire l'assistance d'une tierce personne

Question : Quelle serait le groupe de vie idéale pour un enfant porteur du syndrome d'Angelman, quelle serait le groupe de vie fortement déconseillé ?

Le projet de groupe doit tenir compte des spécificités de chacun des enfants qui le constituent. En conséquence l'enfant doit trouver dans cette dynamique une réponse à ses besoins, à son rythme, à ses particularités.

Question : Que faut-il faire pour inciter les enfants porteurs du syndrome d'Angelman à regarder les photos ?

Au préalable comme tout enfant il faut qu'il comprenne la représentation de l'image. Il n'est pas évident pour un très jeune enfant que la personne sur cette photo soit sa mère, la même présente physiquement près de lui. Pour ce faire partir d'objet concret au départ afin qu'il puisse associer celui-ci à l'image qui lui est présenté serait le bon chemin.

Question : Lors d'une prise en charge, une Kinésithérapeute est-elle nécessaire ou bien une psychomotricienne peut-elle suffire ?

La connaissance et le savoir-faire de chacune de ses fonctions répond à un besoin thérapeutique spécifique prescrit par un médecin. En conséquence et dans ce contexte l'une ne remplace pas l'autre. Par contre l'action du Kinésithérapeute et du psychomotricien peut être complémentaire.



REMERCIEMENTS A TOUS

MAIRIE DE TALENCE

MAIRIE DE PESSAC

CAMSP 24

ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME D'ANGELMAN

GROUPE POLYHANDICAP FRANCE

ASSOCIATION DES PARALYSES DE FRANCE

ASSOCIATION BORDELAISE DES FUTURES
ORTHOPHONISTES

SOCIETE NUM-IMPRIM

SOCIETE YUMIE

BEGLES ASSOCIATION REGION AQUITAINE KINE

ASSOCIATION BORDELAISE DES ETUDIANTS EN
PSYCHOMOTRICITE

FEDERATION NATIONALE DES ORTHOPHONISTES

ORDRE DES MASSEURS KINESITHERAPEUTES

ASSOCIATION DES PSYCHOMOTRICIENS DE GIRONDE

ASSOCIATION DES MEDECINS URGENTISTES DE FRANCE

SOCIETE FRANÇAISE DE PEDIATRIE

SOCIETE DES EAUX MINERALES LES ABBATILLES

SOCIETE HOP'TOYS



LES EXCUSES

M Alain ROUSSET Président Région Aquitaine

M. Henri TANDONNET, Sénateur du 47

M Matthias FEKL, Député du 47

M Philippe MADRELLE Président du CG 33

M Pierre CAMANI Président CG 47

M Georges LABAZEE Président CG 64

Mme TROUVAIN directrice de la délégation ARS 24

M. Henri TANDONNET, Sénateur du 47

Mme LABIDOIRE et le Dr PMI, Dr Edith Clément CG33

CAF 24 – M Michel BEYLOT - Directeur

CAF 47 – M Jean-Yves MARTINEAU – Directeur adj.

CAF Béarn et Soule Pau – Mme Corinne PAULIEN

Pr. Didier LACOMBE - Service de Génétique Médicale
CHU Bordeaux

Dr Sébastien CABASSON – Pédiatre CH Pau

Dr Isabelle Moreau-Gaudry – Pédiatre Centre Bagatelle
Talenca

Professionnels CAMPS Bordeaux

Mme Marine LALANNE Psychomotricienne Bordeaux

M Fabrice CASAMAYOU Fondation Caisse Epargne

*merci pour
votre soutien*



**Merci pour
votre participation**