

Syndrome de Smith-Magenis

microdélétion 17p11.2

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

Le syndrome de Smith-Magenis en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels¹

- **Définition** : Le syndrome de Smith-Magenis (SMS) est une maladie génétique complexe caractérisée par un **déficit intellectuel variable**, des **troubles du sommeil**, des **anomalies cranio-faciales et squelettiques**, des **troubles du comportement**, un **retard moteur** et un **retard du langage**.
- **Épidémiologie** : La prévalence est estimée entre 1/15 000 et 1/25 000 sans différence ethnique mais il est probablement sous-diagnostiqué. Il touche aussi bien garçons et filles.
- **Clinique** : Le tableau clinique est reconnaissable. Il comporte une **dysmorphie cranio-faciale** avec brachycéphalie, visage large et carré, front bombé, hypertélorisme, synophrys, fentes palpébrales obliques en haut et en dehors, hypoplasie de l'étage moyen de la face, racine du nez aplatie, éversion de la lèvre supérieure avec un aspect « en tente » et micrognathie chez le nourrisson. Les **anomalies dentaires** sont une agénésie dentaire et un taurodontisme. Une petite taille est fréquente chez l'enfant mais la taille adulte est en général normale. Un **surpoids ou une obésité** sont fréquents chez l'adolescent et l'adulte. Les **anomalies squelettiques** incluent : brachydactylie, scoliose, clinodactylie du 5^e doigt, syndactylie des 2^e et 3^e orteils, limitation des coudes et des avant-bras, anomalies vertébrales, persistance des pads fœtaux digitaux et polydactylie. Des **manifestations otolaryngologiques** sont fréquentes, telles **qu'une insuffisance vélo-pharyngée**, une voix grave et rauque, des nodules et polypes des cordes vocales, et une **surdité (60 % des cas) variable, légère à modérée**. Des **signes ophtalmologiques existent dans plus de 60 % des cas** : **myopie, anomalies iriennes et rarement décollement rétinien** (souvent provoqué par un comportement violent). Le **déficit intellectuel est léger à modéré avec retard du langage**, une **hyposensibilité à la douleur** et une **neuropathie périphérique** sont fréquentes, les **troubles du sommeil** sont caractéristiques et les **comportements inadaptés** (crises de colère, quête d'attention, agressivité, désobéissance, distraction et manifestations d'auto-agressivité). Des malformations cardiaques, rénales, urinaires et nerveuses centrales sont observées dans 30 à 40 % des cas.
- **Étiologie** : Le SMS est typiquement dû à la survenue de novo soit d'une **délétion 17p11.2 (90 %)** emportant le gène *RAI1*, soit d'une **mutation** du gène (10 %).
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge globale et spécifique nécessite des **bilans appropriés évaluant le degré des déficits cognitif, développemental et comportemental, et la sévérité d'une atteinte systémique**. Le traitement est symptomatique et peut comporter des **psychotropes** pour améliorer l'attention, l'hyperactivité, stabiliser le comportement ainsi qu'un traitement régulateur du sommeil. Il n'y a pas de schéma thérapeutique avec preuve d'efficacité avérée. Un bilan neurologique avec électroencéphalographie (EEG) permet d'évaluer d'éventuelles convulsions infracliniques. Le **soutien psychologique des familles est essentiel**. Le pronostic dépend de l'âge au diagnostic, de la sévérité et de sa prise en charge.

Le handicap au cours du syndrome de Smith-Magenis

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public²

• Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

L'association des troubles du sommeil, des troubles du comportement, du déficit intellectuel, des troubles du langage et des troubles de la motricité **ralentit les apprentissages et influe sur la communication, la socialisation et l'autonomie**. Les troubles visuels et parfois auditifs présents chez certains enfants complexifient encore la situation. **Les enfants n'ont donc pas toutes les compétences requises à l'école** (graphisme, capacités de raisonnement, utilisation du langage).

• Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Dans le syndrome de Smith-Magenis, les troubles du comportement et du langage, le déficit intellectuel et les troubles moteurs ralentissent les apprentissages et compromettent la socialisation et l'autonomie. Ces enfants ont donc besoin **d'une prise en charge socioéducative spécifique**. Elle doit tenir compte de la personnalité, de l'âge, du niveau intellectuel, et de l'environnement familial et social.

Cette prise en charge passe par :

- **une démarche éducative dès les premières années** : Il s'agit de stimuler l'enfant afin de favoriser son autonomie et de le sécuriser (découverte de l'environnement, manipulation des jouets, reconnaissance des siens, jeu avec les autres,...) ;
- **la scolarisation** : une intégration scolaire normale en maternelle et au primaire peut parfois être réalisée avec l'aide d'un AVS (auxiliaire de vie scolaire) en classe normale ou en CLIS (classe d'intégration scolaire) ou en ULIS (unités localisées pour l'inclusion scolaire) mais, souvent, les troubles du comportement imposent une scolarisation en milieu spécialisé ;
- **un accompagnement et des rééducations par différents professionnels de santé** (par un orthophoniste, un psychomotricien, un psychothérapeute, un ergothérapeute et un kinésithérapeute).

Un bilan fait par un psycho-neurologue peut aider à mieux cibler les difficultés et orienter les rééducations :

- **la prise en charge par un orthophoniste** est orchestrée à partir du bilan orthophonique de l'enfant. Elle peut débiter très tôt avant l'apparition du langage, et vise alors à augmenter le tonus des muscles de la face et du palais par la stimulation de la mastication, de la déglutition et par des exercices de mimiques du visage et de positionnement de la langue, afin de favoriser l'apparition de la parole. Le langage étant acquis tardivement, l'orthophoniste va, au moins au début, développer et favoriser la communication par gestes et travailler sur la compréhension. Un travail est ensuite réalisé sur l'articulation (correction des erreurs de prononciation) et sur la construction du langage pour permettre à l'enfant de se faire comprendre, ce qui peut agir sur son comportement et favoriser son intégration sociale. La mise en place précoce de méthodes d'aide à l'apprentissage améliore les capacités globales et les acquisitions des enfants
- **la rééducation psychomotrice** vise à améliorer le développement moteur de l'enfant, au niveau de sa motricité globale (marche, coordination) et de sa motricité fine (habillage, écriture). L'accompagnement de l'enfant par un psychomotricien peut aussi diminuer son hyperactivité et améliorer ses troubles de l'attention
- **un accompagnement par un psychothérapeute** aidera l'enfant et ses parents à gérer l'émotivité, les crises de colères, l'agressivité, les comportements destructeurs de l'enfant et son besoin continu d'attention et d'exclusivité et à rendre plus sereine la vie familiale...
- **un ergothérapeute** peut aider ces enfant à développer l'autonomie nécessaire à leur vie quotidienne malgré leur maladresse (manger, s'habiller, se déplacer... seul), grâce à des

Syndrome de Smith-Magenis – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Handicap_SyndromeSmithMagenis -FrfrPub387v01.pdf |

27 novembre 2013

techniques de rééducation qui passent par des activités artistiques ou manuelles, empruntées aux métiers manuels et aux gestes de la vie quotidienne.

Les enfants souffrant d'importantes déformations de la colonne vertébrale risquent d'avoir des difficultés respiratoires à l'âge adulte. En effet, la déformation de la cage thoracique due à la scoliose ou à la cyphose limite la place laissée aux poumons dans la cage thoracique et l'amplitude des mouvements respiratoires. **Les exercices de kinésithérapie** permettent de lutter contre cette déformation pour conserver une bonne amplitude respiratoire.

- **« Vivre avec » : le handicap au quotidien**

Le syndrome de Smith-Magenis est à l'origine d'un **handicap lourd** et ses différentes manifestations **retentissent sur la vie familiale, la scolarité, la vie professionnelle et sociale**. Des échanges permanents entre la famille, les tuteurs éventuels, les structures d'hébergement, les professionnels et les associations sont de ce fait essentiels pour une bonne coordination du suivi et l'élaboration du projet de vie de ces personnes.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale et sociale ?

Pendant l'enfance

En l'absence de traitement médicamenteux, les enfants touchés par la maladie ne dorment que quelques heures par nuit, ce qui soumet les parents à un rythme de sommeil éprouvant, d'autant plus que ces enfants, hyperactifs, ne peuvent pas être laissés la nuit livrés à eux-mêmes.

Ces enfants sont avides d'attention, essaient constamment d'accaparer l'attention de leur entourage (surtout leur mère) et sont sujets à de fréquents accès de colère. De plus, ils **nécessitent une vigilance constante de leurs parents et de leurs éducateurs** du fait de leur hyperactivité et de comportements volontiers destructeurs et auto-agressifs. À tout moment, ces enfants risquent de briser des objets et de se mettre en danger (manipulation de prise électrique, etc.). Les comportements d'auto-agression sont, en outre, particulièrement difficiles à supporter par les parents, qui, par nature, souhaitent protéger leurs enfants de toute souffrance. Dans les situations de conflit important, l'accueil de l'enfant peut se faire temporairement dans un internat familial et éducatif capable de restaurer une relation avec l'enfant.

Les enfants ne sont pas toujours autonomes pour les tâches de la vie quotidienne et la famille doit souvent en tenir compte pour adapter son rythme de vie à leurs besoins très particuliers. Le matin, ils se lèvent très tôt, il est souhaitable de les habituer à rester dans leur chambre. Certains d'entre eux doivent être aidés pour la toilette et il faut veiller à ce qu'ils mangent correctement. Dans la journée, ils sont pris en charge soit à l'école, soit dans des établissements spécialisés où ils se rendent avec un transporteur spécialisé qui vient les chercher et les raccompagne le soir à la maison. De retour à la maison, il faut leur proposer des activités calmes : reprendre avec eux le travail fait en classe, regarder la télévision... Ils se servent très bien des ordinateurs et peuvent avoir des jeux adaptés à leurs compétences et qui leur permettent de progresser. Le soir, ils se couchent très tôt et il faut respecter leurs horaires de coucher.

La prise en charge (orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie...) est contraignante et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. Il arrive également que la famille doive déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir le malade. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

Tous ces éléments font du syndrome de Smith-Magenis une pathologie difficile à gérer au quotidien pour les parents.

À l'adolescence

Même si les troubles du comportement ont tendance à s'améliorer, d'autres difficultés peuvent survenir à la puberté. D'une grande sensibilité, ces jeunes ont conscience de leurs difficultés et certains ressentent profondément le décalage avec les autres adolescents. Cela peut engendrer de la souffrance et, parfois, un état dépressif.

Ils ont, par ailleurs, tendance à s'approcher très facilement de toutes les personnes qu'ils rencontrent, même de celles qu'ils ne connaissent pas. Ils peuvent également avoir beaucoup de mal à adopter une attitude distanciée par rapport au sexe opposé. Il est donc nécessaire de leur apprendre à maintenir une distance affective et relationnelle adaptée avec leur entourage pour prévenir des comportements inadaptés ou leur éviter de se mettre dans des situations dangereuses.

À l'adolescence, il est important que les loisirs soient organisés et planifiés. Il existe des associations sportives et culturelles, adaptées ou non, permettant aux jeunes d'entrer en contact avec d'autres adolescents dans le cadre le plus sécurisant possible. Ces adolescents sont attirés par toutes les technologies et beaucoup sont très à l'aise avec l'outil informatique, les consoles de jeux ou les portables.

À l'âge adulte

À l'âge adulte, les difficultés relationnelles diminuent avec l'amélioration des troubles du comportement, mais **la vie sociale reste cependant difficile** et ces personnes gardent une anxiété permanente. Chez certains, les **troubles du langage** peuvent rester très importants et gêner la communication, alors que d'autres peuvent, au contraire, parler beaucoup.

Ces adultes ont besoin d'un cadre de vie très réglé avec des habitudes standardisées et de journées planifiées qui les rassurent même s'ils en supportent parfois mal les contraintes.

Leur autonomie reste limitée. En général, les gestes quotidiens comme la toilette, l'habillage et l'alimentation ne leur posent pas de problème, mais ces adultes ont besoin d'être supervisés pour les activités ménagères (ménage, constitution du repas, courses, cuisine) dans leurs déplacements (loisirs, etc.) et un certain encadrement reste nécessaire (famille, foyer...). Habiter en foyer d'hébergement peut permettre une certaine indépendance. L'important est que la personne se sente épanouie dans son lieu de vie. Les plus autonomes peuvent vivre seuls avec l'assistance de leur famille et d'un SAVS ou d'un SAMSAH (*voir plus loin*).

Il est important de maintenir les acquis, de continuer les apprentissages et de stimuler leurs centres d'intérêts de façon ludique : en encourageant la lecture et l'utilisation de l'outil informatique qu'ils apprécient. Ces adultes peuvent participer à des clubs et à des séjours vacances. Certains pratiquent la natation, le vélo, le judo, le ski, l'équitation... mais aussi le théâtre... La pratique d'un instrument de musique peut être très bénéfique, d'autant plus que certains d'entre eux ont de vraies aptitudes musicales.

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion sociale et l'accompagnement dans la vie quotidienne des adultes handicapés. Les SAVS (services d'accompagnement à la vie sociale) et les SAMSAH (services d'accompagnement médicosocial pour adultes handicapés) ont pour but de permettre à des adultes handicapés de vivre en milieu ordinaire et de sortir de leur isolement en proposant une aide pour les tâches quotidiennes et des activités diverses (visites à domicile, accompagnement dans les démarches administratives, organisation d'activités extérieures et, pour les SAMSAH, un accompagnement dans les démarches de soins et, si nécessaire, des soins à domicile).

Du fait de leur mauvaise appréciation financière et de leur vulnérabilité, certains adultes nécessitent une protection juridique (curatelle simple ou renforcée ou tutelle).

Les adultes porteurs du syndrome de Smith-Magenis ont des besoins sexuels et affectifs au même titre que tout autre. L'envie d'avoir des relations amoureuses, sexuelles, l'envie de créer un couple et même d'avoir un enfant peut représenter un réel problème, car leur développement psychique et intellectuel ne correspond pas à leur maturité physique et

sexuelle. À cela, s'ajoute le fait que bien qu'adultes, ils sont généralement dans une situation de dépendance, tant au niveau économique que sur le plan social.

Une vie sexuelle et affective satisfaisante est pourtant une dimension fondamentale de la santé quelles que soient par ailleurs les capacités propres. Néanmoins, ces besoins sont fréquemment mal interprétés, voire parfois totalement ignorés. Ils ont pourtant besoin d'être pris au sérieux : l'écoute et l'accompagnement par les proches et les professionnels sont donc d'une importance capitale.

Quelles seront les conséquences sur la vie scolaire ?

Une intégration scolaire en milieu normal est possible à la maternelle et au primaire, beaucoup plus rarement au collège, mais reste cependant difficile du fait des troubles du comportement et du déficit intellectuel. C'est pourquoi **ces enfants sont généralement scolarisés en milieu spécialisé** : soit dans un établissement spécialisé dans l'accueil des enfants ayant un déficit intellectuel (Institut médico-éducatif ou IME), soit dans un établissement spécialisé dans l'accueil des enfants ayant des troubles du comportement (institut thérapeutique éducatif et pédagogique ou ITEP). Lorsque l'accueil à l'école maternelle et/ou primaire est possible, ces enfants peuvent être accompagnés par un **auxiliaire de vie scolaire (AVS)** ou intégrer une Classe d'inclusion scolaire (**CLIS**). Certains d'entre eux peuvent, au collège, être scolarisés en **ULIS** (Unités localisées pour l'inclusion scolaire). Ces enfants peuvent faire l'objet d'un PAI (Projet d'accueil individualisé) qui est un protocole établi entre les parents, l'établissement scolaire et les intervenants extérieurs (médecins, etc.) pour permettre l'accueil d'un élève souffrant d'un handicap ou d'une maladie à l'école. Il a pour objectif de définir la prise en charge dans le cadre scolaire de l'élève au regard de ses spécificités et d'assurer la communication avec la communauté éducative de l'établissement. Notamment, un protocole d'urgence, contenant avec l'accord de la famille, toutes informations pouvant être utiles (mesures à prendre, médecins à joindre) pour assurer la sécurité de l'élève en cas de crise d'agitation par exemple, peut être intégré au PAI. Le PAI est en général établi pour une année scolaire.

Pour les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Il s'agit d'une convention associant la famille, l'école, le médecin scolaire et la MDPH qui décrit les modes de scolarisations et d'accompagnement nécessaires pour répondre aux besoins de l'enfant (classe normale avec AVS, CLIS, ULIS, IME, ITEP).

Ces enfants sont généralement intéressés par l'école et s'y plaisent. Les progrès scolaires sont lents mais ils se poursuivent jusqu'à un âge avancé.

Grâce à un bon encadrement, ces enfants qui font preuve de beaucoup de bonne volonté, et ont une excellente mémoire visuelle, arrivent, pour la plupart, à acquérir l'écriture (mais l'orthographe reste phonétique chez certains) et la lecture. Les niveaux de lecture sont très variables et certains enfants sont de bons lecteurs.

Les difficultés d'abstraction et de logique rendent, par contre, plus difficile l'apprentissage du calcul. Certains d'entre eux parviennent tout de même à aborder les opérations de base et les calculs simples (addition et soustraction avec les doigts) et à savoir manipuler les outils de mesure et la monnaie.

Quelles seront les conséquences sur la vie professionnelle ?

Les personnes les plus autonomes peuvent travailler dans des Établissements et services d'aide par le travail (**ESAT**) ou encore dans des entreprises qui les accueilleront avec un **aménagement de leur poste et de leur temps de travail**. Les personnes qui travaillent à temps partiel dans un ESAT peuvent aussi être admises dans un centre d'activité occupationnelle (**CAO**) le reste de la semaine ou peuvent, en tant qu'externes, fréquenter un service d'activités de jour.

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion sociale et professionnelle des adultes handicapés. D'autres prennent en charge l'adaptation des postes de travail en accord avec le médecin du travail. Ces adaptations sont réalisées par des ergonomes. L'Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (Agefiph), pour le secteur privé, et le Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique (FIPHFP), pour le secteur public, sont des organismes spécialisés qui ont pour but d'aider les personnes handicapées et leurs employeurs à réussir leur insertion dans la vie professionnelle.

1. *Syndrome de Smith-Magenis. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, août 2011. Dr Sarah ELSEA, Dr S GIRIAJAN, éditeurs experts.*

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=387&Disease.

2. *Syndrome de Smith-Magenis. Encyclopédie Orphanet Grand Public, septembre 2012. Avec la collaboration de : Karen HERNANDEZ, Dr Hélène de LEERSNYDER, Pr Alain VERLOES, Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs - Unité fonctionnelle de génétique clinique, CHU Paris, Hôpital Robert Debré, Paris - Association du Syndrome de Smith-Magenis.*

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Smith-Magenis-FRfrPub387.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

