

Le syndrome de Smith-Magenis

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur :

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Smith-Magenis. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome de Smith-Magenis ?

Le syndrome de Smith-Magenis est une maladie génétique qui se manifeste par un déficit intellectuel, des troubles du comportement et des troubles du sommeil. Un accompagnement précoce et pluridisciplinaire est nécessaire pour en diminuer l'impact.

Il a été décrit pour la première fois en 1982 par deux généticiennes, les Dr. Ann Smith et Hélène Magenis.

● Combien de personnes sont atteintes du syndrome ?

Le syndrome de Smith-Magenis est une maladie rare dont la prévalence (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) n'est pas connue avec exactitude, mais qui toucherait 1 nouveau-né sur 25 000. Parce qu'elle est peu connue et que ses manifestations sont assez peu typiques, cette maladie est probablement sous-diagnostiquée.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

Le syndrome touche aussi bien les filles que les garçons, quelle que soit leur origine géographique.

● À quoi est-il dû ?

Le syndrome de Smith-Magenis est d'origine génétique. Il est dû à l'absence (délétion) ou à l'altération (mutation) d'un ou de plusieurs gènes.

Les gènes sont des morceaux d'ADN, la substance qui constitue les chromosomes et qui contient notre patrimoine génétique. Un gène équivaut à un « code » qui donne les instructions pour produire une protéine.

Chez 9 malades sur 10, le syndrome est causé par la perte d'un petit morceau (microdélétion) d'un chromosome 17, dans une région appelée 17p11.2. Cette microdélétion contient plusieurs gènes (25 à 40 gènes selon les cas). On parle donc d'un syndrome des gènes contigus puisque la maladie est liée à la perte de plusieurs gènes situés les uns à côté des autres. Les gènes perdus ne sont pas encore tous identifiés.

Chez 1 malade sur 10, le syndrome est lié à une anomalie (mutation) au niveau d'un seul gène, le gène *RAI1*, également situé dans la région 17p11.2 du chromosome 17. Ce gène contient le code pour fabriquer une protéine qui est principalement retrouvée dans les cellules du système nerveux (neurones).

● Quelles en sont les manifestations ?

Le syndrome de Smith-Magenis se manifeste par l'association de plusieurs manifestations qui ne sont pas toutes présentes chez une même personne. Les plus caractéristiques sont :

- un déficit intellectuel ;
- des troubles du comportement (hyperactivité, déficit de l'attention, agressivité envers soi-même [auto-agressivité] et envers les autres [hétéro-agressivité]) ;
- des troubles du sommeil ;
- des traits particuliers du visage, qui peuvent être évocateurs pour un spécialiste.

Ce syndrome peut aussi parfois s'accompagner d'anomalies diverses (des yeux, des oreilles, du cœur, du système urinaire) dont la sévérité varie beaucoup d'une personne à l'autre.

Le retard des acquisitions psychomotrices et intellectuelles

Les enfants atteints présentent un affaiblissement de la tonicité musculaire (hypotonie) et un retard moteur modéré qui expliquent qu'ils commencent à marcher un peu tardivement (entre 18 mois et 2 ans). Plus grands, ils gardent une certaine maladresse qui les handicape pour les actes de la vie quotidienne (s'habiller, écrire...). Par ailleurs, leur démarche est souvent peu assurée, claudicante, ils marchent souvent avec les pieds écartés (ce qui suggère qu'ils ont des difficultés à assurer l'équilibre du corps) ou parfois sur la pointe des pieds.

Ces enfants ne parlent que très tardivement (3 ans ou plus). Le déficit du langage porte beaucoup plus sur l'expression que sur la compréhension : l'enfant semble bien comprendre ce qui lui est dit, mais il a beaucoup de difficultés à s'exprimer. En grandissant, les troubles du langage peuvent persister s'ils ne sont pas bien pris en charge par un orthophoniste : si l'enfant possède en général un certain vocabulaire, souvent, il n'arrive pas à organiser les mots pour former des phrases (agrammatisme) et il peut avoir de grandes difficultés de prononciation (dysarthrie) qui le rendent difficile à comprendre. Leur voix est souvent rauque.

Ces patients ont fréquemment un déficit intellectuel en général modéré à sévère, avec un quotient intellectuel (QI) entre 40 et 75.

Les troubles du comportement

Les troubles de l'attention, l'hyperactivité, l'agitation et les crises de colère violentes et prolongées (avec souvent un comportement destructeur ou agressif, et parfois l'emploi de propos très grossiers) sont constants. Ces troubles du comportement débutent en général vers l'âge de 2 ans.

Ces enfants font souvent preuve d'auto-agressivité et ont tendance à se cogner la tête, à se ronger les ongles, à se mordre les mains, à s'insérer des corps étrangers dans les narines, les oreilles ou d'autres cavités.

Beaucoup, lorsqu'ils sont contents, présentent un comportement surprenant « d'auto-étréinte » : ils se serrent eux-mêmes dans leurs bras.

Par ailleurs, ces enfants ont tendance à être très exclusifs et à avoir un comportement quasi fusionnel avec la personne qui s'occupe d'eux au quotidien (souvent leur mère).

Les comportements agressifs s'améliorent en général avec l'âge. À partir de l'adolescence, du fait de leur grande sociabilité et de leur difficulté à gérer leurs émotions, ces jeunes peuvent s'approcher très facilement de personnes qu'ils ne connaissent pas et/ou avoir beaucoup de mal à adopter une attitude distanciée par rapport au sexe opposé, ce qui peut être à l'origine de comportements inadaptés.

Pourtant, malgré un comportement pas toujours facile à gérer, ces enfants sont très attachants, souvent très affectueux, « fusionnels », souriants, blagueurs, joueurs. Ils sont souvent intéressés par beaucoup de choses, très observateurs et astucieux. Ils ont habituellement une excellente mémoire visuelle et émotionnelle, ainsi qu'une grande sensibilité.

Troubles du sommeil

Au début, le nourrisson est considéré par ses parents comme un « bon dormeur ». Il somnole presque toute la journée et fait des nuits complètes. Mais vers deux ans (et parfois plus tôt), des troubles du sommeil apparaissent chez 8 enfants sur 10.

Dans la journée, l'enfant fait la sieste longtemps et est souvent somnolent. Il lui arrive de s'endormir subitement au milieu d'une activité. En général, il s'endort le soir vers 20 heures, puis il se réveille plusieurs fois pendant la nuit. Vers 4 ou 5 heures du matin, il est souvent totalement réveillé et très actif. Les nuits sont donc très agitées et difficiles à gérer pour les parents.

Le retentissement des troubles du sommeil sur les apprentissages et la vie familiale est très important (voir « *Vivre avec* »), mais ils peuvent être pris en charge (voir « *Quelles sont les autres modalités de traitement de ce syndrome ?* »).

Développement physique des enfants

Les enfants peuvent avoir des traits du visage particuliers, peu marqués les premières années, mais qui s'accroissent avec l'âge. Ils ont souvent un crâne court et large, aplati en arrière (brachycéphalie), un visage large et carré, un front bombé, des sourcils qui se rejoignent au dessus du nez (synophris), de petites joues, une lèvre supérieure de forme triangulaire (« en chapeau de gendarme ») et un cou court.

Parfois, l'iris (le disque coloré du centre de l'œil) est bleu saphir. Les cheveux sont souvent blonds.

Ils ont des jambes fines, des petites mains et des petits pieds potelés et des doigts courts (brachydactylie) et boudinés.

Un excès de poids apparaît parfois dans l'enfance. Il peut progresser vers une obésité, qui touche surtout la partie moyenne du corps, le tronc (thorax, abdomen et petit bassin : on parle d'obésité troncale) et qui donne aux plus grands un aspect trapu.

Ces enfants ont souvent des anomalies dentaires surtout au niveau des prémolaires et/ou des molaires. Certaines de leurs dents peuvent ne jamais pousser (agénésie) ou avoir une forme anormale (taurodontisme). Leur goût pour les aliments sucrés peut favoriser la formation de caries qui peut être aggravée par une tendance à garder tout le temps la bouche ouverte.

Troubles de la vue

Les troubles de la vue sont particulièrement fréquents (9 cas sur 10). Il s'agit le plus souvent d'un strabisme (les deux yeux ne regardent pas dans la même direction), qui peut être associé à un astigmatisme (vision déformée), à une myopie (mauvaise vision de loin) parfois très importante ou à une hypermétropie (mauvaise vision de près). Par ailleurs, ces enfants peuvent avoir besoin, pour lire, de regarder de très près avec un éclairage plus important que la normale. Ils peuvent aussi avoir du mal à percevoir le déplacement de certains objets en périphérie de leur champ visuel.

Déformations de la colonne vertébrale

À cause du manque de tonus des muscles du dos, au moment de la poussée de croissance de l'adolescence, la colonne vertébrale subit souvent une déviation latérale (scoliose) ou se courbe trop vers l'avant, ce qui donne un « dos rond », « voûté » (cyphose). Chez certains, vers 10 ans, s'installe une posture caractéristique « ventre en avant » liée à une cambrure trop importante du bas du dos, qui s'accroît avec l'âge (hyperlordose lombaire).

Troubles auditifs et otites à répétition

Certains enfants sont très sensibles aux bruits (hyperacousie). Ils peuvent percevoir des sons d'intensité normale comme forts ou désagréables et certains bruits forts, tels que pétards, bouchons de bouteille, moteur de moto, alarmes... peuvent déclencher des réactions d'angoisse ou de colère.

Les otites à répétition sont fréquentes chez ces enfants et deviennent souvent chroniques. Elles doivent être traitées car elles peuvent entraîner des troubles de l'audition, voire une surdité, si elles ne sont pas bien soignées.

Autres manifestations

Ces enfants ont souvent une diminution de la sensibilité à la douleur : ils la ressentent moins fortement et ne savent pas la situer. Il peut arriver que certaines affections habituellement très douloureuses, passent inaperçues et risquent ainsi de se compliquer (par exemple un panaris, une otite, une fracture, une appendicite ou une occlusion intestinale...).

Certains enfants ont des malformations cardiaques plus ou moins sévères. Celles-ci sont la plupart du temps diagnostiquées avant la naissance ou un peu après et doivent être prises en charge dans un service spécialisé en cardiologie pédiatrique.

Très rarement, le syndrome peut être associé à des malformations rénales (rein unique, mal placé ou anormalement gros) ou des voies urinaires, ainsi qu'à des malformations génitales chez le garçon (l'orifice de l'urètre peut être situé non pas au bout de la verge mais au niveau de sa face inférieure [hypospade]). Certaines de ces anomalies peuvent être corrigées par la chirurgie.

Par ailleurs, certains enfants peuvent n'acquérir la propreté que tardivement.

● Quels handicaps découlent 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).

● **Quelle est l'évolution du syndrome de Smith-Magenis ?**

L'évolution du syndrome de Smith-Magenis est dominée par les troubles de l'apprentissage et du comportement.

Malgré le déficit intellectuel, les troubles du langage, et la maladresse gestuelle, une intégration à l'école est parfois possible (voir « *Quels sont les professionnels mobilisés et les techniques disponibles pour aider ces personnes ?* »). Même si les acquisitions sont lentes, elles se poursuivent jusqu'à l'âge adulte. Les personnes atteintes acquièrent en général l'écriture et le calcul simple et savent à peu près manipuler les outils de mesure et la monnaie.

Avec un bon suivi médical et psychologique, le comportement s'améliore progressivement avec l'âge. À l'âge adulte, les personnes atteintes restent cependant psychologiquement fragiles et se protègent des situations nouvelles qui pourraient les déstabiliser par un mode de vie un peu casanier et ritualisé. L'hypotonie s'améliore mais la maladresse gestuelle reste un handicap important dans de nombreuses tâches professionnelles et dans la vie quotidienne. L'autonomie est très variable d'une personne à l'autre.

Les troubles de la parole qui persistent à l'âge adulte rendent difficile la conversation avec des interlocuteurs non avertis.

L'espérance de vie est généralement normale (sauf dans les cas exceptionnels où le syndrome est associé à des malformations sévères, notamment cardiaques).

● **Comment expliquer les manifestations ?**

La plupart des manifestations de ce syndrome restent inexpliquées, à l'exception des troubles du sommeil qui ont été récemment élucidés.

Les troubles du sommeil caractéristiques du syndrome de Smith-Magenis s'expliquent par une inversion du cycle de sécrétion de la mélatonine, une hormone naturellement produite par notre corps et impliquée dans la régulation du sommeil.

Cette hormone est normalement sécrétée en grande quantité la nuit et en faible quantité le jour. Les enfants atteints du syndrome de Smith-Magenis, au contraire, la sécrètent en grande quantité pendant la journée et très peu la nuit. Cette sécrétion accrue pendant la journée explique pourquoi ces enfants sont facilement somnolents, s'endorment souvent brutalement, en plein milieu d'une activité, et font de nombreuses siestes. Les colères apparaissent quand la quantité de mélatonine augmente et que les enfants luttent contre le sommeil.

La nuit, au contraire, la quantité de mélatonine sécrétée est faible : les enfants se réveillent plusieurs fois, sont très actifs et ne se rendorment plus passé 4-5h du matin.

Le diagnostic

● **Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Smith-Magenis ?**

Parce qu'il est peu connu, ce syndrome est difficile à diagnostiquer si les troubles du sommeil sont discrets car les autres manifestations sont peu caractéristiques.

Dans le cas contraire, le diagnostic est en général porté au moment de l'entrée à l'école : l'enfant est adressé à un médecin spécialisé dans les troubles du comportement qui évoque

rapidement un syndrome de Smith-Magenis en raison des troubles du sommeil et des troubles du comportement très particuliers, du déficit intellectuel, des troubles du langage et du visage aux traits évocateurs...

Le diagnostic est confirmé par les analyses génétiques. Elles sont réalisées à partir d'un échantillon de sang dans un laboratoire spécialisé. Un examen qui permet de déterminer le nombre et la forme des chromosomes (caryotype) est pratiqué. Dans le syndrome de Smith-Magenis, le caryotype est souvent considéré comme normal car le nombre de chromosomes est normal et la délétion trop petite pour modifier l'aspect du chromosome 17 sur le caryotype. Pour mettre en évidence la délétion, il faut associer au caryotype standard une technique d'hybridation : FISH (acronyme anglais pour « *Fluorescent in Situ Hybridization* ») ou CGH (pour « *Comparative Genomic Hybridization* ») qui permet grâce à un marqueur de mettre en évidence une délétion éventuelle de la région 17p11.2 du chromosome 17. La délétion est retrouvée dans 9 cas sur 10. Lorsqu'aucune délétion n'est détectée, une autre analyse génétique (le séquençage du gène *RAI1*) est réalisée à la recherche d'une mutation du gène *RAI1*, retrouvée dans 1 cas sur 10.

Quand il est possible, le diagnostic précoce du syndrome de Smith-Magenis permet une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge, ainsi qu'une information complète du malade et de sa famille quant à l'éducation, l'orientation professionnelle et la vie de tous les jours.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ?

Des examens complémentaires sont réalisés pour évaluer la sévérité des différentes atteintes et permettre une prise en charge adaptée.

Examen ophtalmologique

Les troubles visuels doivent être dépistés lors d'un bilan réalisé par un ophtalmologiste et parfois complété par un bilan réalisé par un orthoptiste (professionnel de l'évaluation et de la rééducation des troubles de la vue). L'examen des yeux évalue l'acuité visuelle et recherche un strabisme (fréquent chez ces enfants) ou d'autres troubles qui peuvent y être associés comme l'astigmatisme (vision déformée), la myopie (mauvaise vision de loin), l'hypermétropie (mauvaise vision de près).

Bilan cardiaque

Les malformations du cœur, si elles n'ont pas été diagnostiquées et prises en charge à la naissance, sont systématiquement recherchées dès le diagnostic du syndrome, même en l'absence de manifestations. Le bilan cardiaque réalisé par le médecin spécialisé (cardiopédiatre ou cardiologue) vise à rechercher une malformation éventuelle et à évaluer son retentissement sur la fonction cardiaque. Il est également toujours pratiqué avant de débiter le traitement des troubles du sommeil (*voir « Quelles sont les prises en charge de cette maladie ? Quels bénéfices attendre du traitement ? »*). Il comprend une échographie cardiaque (ou échocardiographie) et un électrocardiogramme (ECG) :

- [l'échocardiographie](#) permet de visualiser la structure du cœur et ses éventuelles anomalies. Cet examen est indolore, ne nécessite aucune préparation particulière et ne présente aucun danger. Le médecin se sert d'un appareil qui émet et reçoit des ultrasons (les rayons X ne sont pas utilisés). Il déplace une sonde enduite d'un gel, qui émet et enregistre des ultrasons sur le thorax de la personne examinée. La machine transforme ces ultrasons en une image qui peut être enregistrée et analysée sur un écran ;
- [l'ECG](#) permet d'étudier l'activité électrique du cœur afin de rechercher une mauvaise oxygénation ou un mauvais fonctionnement du muscle cardiaque. La personne est allongée

et des électrodes sont fixées à ses poignets, à ses chevilles et sur son thorax au moyen de petites ventouses ou de timbres adhésifs. Ces électrodes enregistrent l'activité électrique du cœur sous forme d'un graphique dont le tracé peut ensuite être interprété par le médecin.

Radiographies du dos

Ces enfants souffrent souvent de déformations de la colonne vertébrale qui peuvent énormément s'aggraver à l'adolescence avec la poussée de croissance. Des radiographies du dos à la recherche d'une scoliose (déformation latérale de la colonne vertébrale) ou d'une cyphose (« dos rond », « voûté ») sont indispensables et doivent être répétées tout au long de la croissance.

Examen ORL

Des consultations régulières chez un médecin ORL sont nécessaires à la recherche d'une otite chronique (otite séreuse) et pour une surveillance régulière de l'audition avec, si besoin la réalisation de tests auditifs. En effet, l'otite chronique est fréquente chez ces enfants, elle peut passer inaperçue, et risque, si elle n'est pas soignée, d'altérer l'audition.

Évaluation des fonctions cognitives

L'évaluation des fonctions cognitives a donc pour objectif de mieux préciser les difficultés de l'enfant, qu'elles concernent le langage, l'attention et la concentration et/ou le comportement, afin d'améliorer sa prise en charge par le choix de rééducations adaptées : orthophonie, psychomotricité, ergothérapie, psychothérapie (voir « *Quels sont les professionnels mobilisés et les techniques disponibles pour aider ces personnes ?* »).

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Avant l'apparition des troubles du sommeil ou lorsque ceux-ci sont légers, le syndrome de Smith-Magenis peut prêter à confusion avec d'autres maladies ou syndromes caractérisés par un déficit intellectuel, une physionomie particulière et/ou un retard moteur, notamment le syndrome de Prader-Willi ou le syndrome de Williams, la délétion 22q11 (ou syndrome de Di George), le syndrome de l'X fragile ou la délétion 2q37.

Dans tous les cas, les analyses génétiques permettent de faire la différence.

● Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?

Non, on ne peut pas dépister cette maladie avant qu'elle se déclare.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission de ce syndrome ?

Le syndrome de Smith-Magenis est lié à une mutation du gène *RAI1* ou à une microdélétion de la région 17p11.2 du chromosome 17, présent normalement dans chacune des cellules de l'organisme.

Le plus souvent, l'enfant malade est le premier dans la famille. L'anomalie génétique s'est produite au hasard (mutation « *de novo* » ou néomutation). Pour les parents, le risque d'avoir un deuxième enfant atteint est donc quasiment nul.

Théoriquement, ce syndrome est transmissible selon un mode autosomique dominant. Le terme « autosomique » signifie que le gène en cause dans la maladie n'est pas situé sur les chromosomes sexuels (les chromosomes X et Y) mais sur l'un des 22 autres chromosomes appelés « autosomes ». Le terme « dominant » signifie qu'un seul exemplaire du chromosome 17 délété ou du gène *RAI1* muté transmis soit par la mère soit par le père entraîne l'apparition du syndrome. Une personne atteinte a donc théoriquement un risque sur deux de transmettre le syndrome à son enfant à chaque grossesse. Cependant, il n'existe à ce jour aucun cas connu de personne porteuse d'un syndrome de Smith-Magenis et ayant eu un enfant.

● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

L'anomalie génétique à l'origine du syndrome de Smith-Magenis survient quasiment toujours *de novo* chez le fœtus, c'est-à-dire que les deux parents ne sont pas porteurs de l'anomalie et ne risquent pas de la transmettre à un autre de leurs enfants. C'est pourquoi, le diagnostic prénatal n'est qu'exceptionnellement réalisé.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● **Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?**

Il n'y a pas actuellement de traitement capable de guérir la maladie.

Cependant, il existe des traitements et des aides qui permettent de prendre en charge les manifestations de la maladie (*voir « Quelles sont les autres modalités de traitement de cette maladie ? »*) et de limiter et de prévenir le handicap lié aux troubles du sommeil et aux troubles du comportement (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ? »*).

● **Quelles sont les prises en charge de cette maladie ? Quels sont les bénéfices à attendre du traitement ?**

Il est très important que l'accompagnement commence le plus tôt possible, dès que le diagnostic est fait, et soit pluridisciplinaire (associant plusieurs professionnels de compétences et de spécialisations complémentaires). Cela permet d'améliorer la qualité de vie de l'enfant et de l'adulte afin de lui permettre de s'épanouir et d'utiliser au mieux ses capacités physiques et intellectuelles. Certains médicaments peuvent améliorer les troubles du comportement et du sommeil.

Prise en charge des troubles du comportement

Les troubles du comportement nécessitent généralement un accompagnement spécifique de l'enfant mais aussi de ses parents (guidance parentale) par un psychologue et/ou un pédopsychiatre spécialisé dans les troubles du comportement. Chez les grands enfants, un traitement médicamenteux des troubles du comportement est parfois nécessaire de manière ponctuelle lorsque ces troubles sont très sévères afin de permettre aux familles de gérer le quotidien.

Prise en charge des troubles du sommeil

Depuis quelques années, un traitement est proposé pour l'amélioration des troubles du sommeil. Ce traitement se base sur l'anomalie biologique qui est à l'origine de ces troubles dans le syndrome de Smith-Magenis (inversion du cycle de sécrétion de la mélatonine).

Il associe une molécule (l'acébutolol), qui empêche la sécrétion de mélatonine pendant la journée et permet à l'enfant de rester éveillé, à la prise de mélatonine, le soir, pour permettre le sommeil nocturne. Ces médicaments sont prescrits par un médecin spécialiste (généticien, neuropédiatre ou neurologue) après un bilan cardiologique et en l'absence de contre-indication (voir « *Quels sont les risques du traitement ?* »).

Ce traitement médicamenteux doit être associé avec un traitement comportemental : les parents apprennent, avec l'aide de professionnels, à mettre en place les conditions favorables au coucher. Ce traitement permet une nette amélioration des troubles du sommeil et une amélioration relative des troubles de comportement.

Autres prises en charge

Les troubles des apprentissages nécessitent une prise en charge rééducative associant psychomotricien, psychologue, et orthophoniste (les troubles de la parole et plus particulièrement de l'articulation doivent être pris en charge le plus tôt possible idéalement vers l'âge de 1 an).

Ces enfants ont tendance à rester la bouche ouverte : une rééducation précoce des muscles de la bouche par des séances d'orthophonie peut aider à résoudre ce problème.

Durant la petite enfance, les otites doivent être correctement soignées afin de ne pas entraîner de perte de l'audition. En cas d'otites à répétition qui ne guérissent pas totalement, la mise en place d'aérateurs tympaniques (yoyos, diabolos), destinés à assécher l'oreille moyenne, est souvent envisagée. Pour les baignades en piscine, des précautions doivent être prises comme l'utilisation de bouchons auriculaires pour limiter les risques d'otite.

Les troubles de la vue doivent être pris en charge très tôt. En cas d'astigmatisme, de myopie, et/ou d'hypermétropie, le port de lunettes peut-être nécessaire (celles-ci devant être renouvelées fréquemment en raison de l'évolution de la myopie et des gestes brusques qui fragilisent verres et montures). Le strabisme est assez fréquent et doit être traité précocement pour permettre aux enfants de développer une vision parallèle des deux yeux (vision binoculaire), nécessaire à une bonne perception de la profondeur et de la distance. Le traitement, mis en place par un orthoptiste au cours de séances de rééducation, consiste à faire travailler l'œil atteint (dévié) en masquant l'œil indemne, par exemple avec des lunettes dont l'un des verres est noir. Une correction chirurgicale peut être nécessaire pour réduire ou faire disparaître une déviation qui persiste. La chirurgie du strabisme se pratique sous anesthésie générale selon un mode d'hospitalisation adapté à l'enfant.

En cas de déformations de la colonne vertébrale, une prise en charge régulière par un kinésithérapeute est indispensable. La pratique de certains sports comme la natation peut également être bénéfique.

Parfois, la déformation est trop importante, ou évolue trop rapidement malgré la kinésithérapie : elle est alors généralement traitée par le port d'un corset. Ce corset est porté, jusqu'à l'arrêt de la croissance et la stabilisation de la déformation, plusieurs heures pendant la journée ou pendant la nuit. En général, le port du corset permet de mener une vie normale (école, sport, etc.).

Dans certains cas rares, où le corset ne suffit pas car la déformation est trop sévère ou évolue beaucoup trop rapidement, une chirurgie de la colonne vertébrale peut être nécessaire.

Ces enfants ont tendance à prendre trop de poids en grandissant. Il est donc important qu'ils aient une alimentation équilibrée dès le plus jeune âge et une activité sportive. Le suivi par un pédiatre, un nutritionniste ou un diététicien, peut-être utile.

Enfin, ces enfants ont plus souvent que les autres des caries en raison de leur comportement particulier, et peuvent avoir besoin, du fait de l'existence fréquente d'anomalies dentaires (taurodontisme, agénésies dentaires), de porter un appareil dentaire ou des implants dentaires. Ils nécessitent donc une prise en charge adaptée et un [suivi régulier par un dentiste et/ou un orthodontiste](#).

● **Quels sont les risques des traitements ?**

Le traitement des troubles du sommeil

L'acébutolol fait partie de la famille des bêtabloquants, qui sont utilisés pour ralentir le cœur dans certaines maladies. Il peut entraîner des difficultés à respirer chez les personnes asthmatiques (bronchospasme) et une sensation de fatigue. Il est contre-indiqué dans un certain nombre de maladies telles que l'asthme, ou certaines maladies cardiaques : c'est pourquoi un bilan cardiaque est toujours réalisé avant de commencer le traitement. Par ailleurs, il peut interférer avec de nombreux autres médicaments.

La mélatonine, dans la forme qui est prescrite dans le syndrome de Smith-Magenis, n'a que très peu d'effets indésirables connus à ce jour. Par contre, comme l'acébutolol, elle peut modifier les effets d'un certain nombre de substances : il est important de toujours mentionner au médecin qui prescrit un traitement, même ponctuel, que l'enfant est sous acébutolol et mélatonine pour des troubles du sommeil.

Le traitement du strabisme

La chirurgie du strabisme n'a que de rares complications (certains opérés peuvent voir double de manière passagère).

Le traitement des déformations vertébrales

Le corset orthopédique utilisé dans le traitement des scoliozes peut parfois causer des problèmes cutanés au niveau des points d'appui.

● **Quels sont les professionnels mobilisés et les techniques disponibles pour aider ces personnes ?**

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 socio-éducative 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 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.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Les enfants atteints du syndrome de Smith-Magenis sont confrontés à de nombreuses frustrations et éprouvent une grande culpabilité quand ils n'arrivent pas à contrôler leurs accès de colère. Ces enfants ont aussi d'importantes difficultés relationnelles. Souvent, s'installe une relation fusionnelle avec l'un des parents (la mère en général) et/ou un rejet de l'entourage. Pour toutes ces raisons, un accompagnement par un psychologue ou un (pédo-) psychiatre permet aux personnes qui ont un syndrome de Smith-Magenis de développer leur autonomie et peut les aider à être mieux avec les autres.

Un soutien psychologique est surtout nécessaire pour l'entourage car les accès de colère et les troubles du sommeil sont souvent difficiles à gérer.

Par ailleurs, la maladie d'un enfant peut être également très perturbante pour ses frères et sœurs qui ressentent souvent un mélange de jalousie et de culpabilité : un psychologue pourra aider les parents et les enfants à trouver leur place et à redéfinir leur rôle.

● **Que peut-on faire soi-même pour aider son enfant ?**

L'implication des parents et de l'entourage dans la prise en charge précoce des enfants porteurs d'un syndrome de Smith-Magenis est primordiale pour que l'enfant se développe le mieux possible.

L'aménagement d'un espace où l'enfant peut jouer ou s'occuper sans réveiller toute la famille peut être très bénéfique car cela peut permettre à l'enfant de gérer ses réveils et parfois même de se rendormir.

Ces enfants ayant des difficultés à s'adapter aux situations nouvelles qui sont source d'angoisse, il est nécessaire qu'ils aient des activités cadrées et routinières afin de leur permettre de développer leur autonomie. Cependant, tous n'ont pas les mêmes réactions et il n'y a pas d'attitude standardisée valable pour tous les enfants. Par exemple, certains enfants ont besoin, pour pouvoir gérer l'angoisse d'un changement intervenant dans le déroulement programmé de la journée, d'être prévenus suffisamment tôt ; alors qu'avec d'autres, il vaut mieux ne pas annoncer à l'avance le changement.

Par ailleurs, ces enfants ont du mal à se repérer dans le temps. La mise en place d'un emploi du temps enrichi de supports visuels peut s'avérer utile et rassurante.

Ces enfants ont tendance à prendre trop de poids en grandissant, et la nourriture peut être vécue comme une compensation à leur anxiété : ils engloutissent souvent de grandes quantités de nourriture, parfois jusqu'au gavage. C'est donc très tôt qu'il faut prendre leur alimentation au sérieux pour ne pas être débordé à l'avenir : il faut éviter le grignotage, surveiller les quantités qui leurs sont servies, veiller à ne pas utiliser la nourriture comme récompense et ne pas hésiter à supprimer de leur environnement tous les aliments pouvant favoriser l'obésité (biscuits, sucreries, céréales...).

Il est important de faire du sport en famille : marche, course, vélo, natation... Les plus grands peuvent faire partie de clubs de sport adaptés, lorsqu'ils ne peuvent pas être intégrés dans les clubs de sports classiques.

Ces enfants étant moins sensibles à la douleur, il ne faut pas hésiter à consulter si l'enfant boite ou s'il semble gêné dans ses mouvements.

● **Comment faire suivre son enfant ?**

De l'enfance à l'âge adulte, un environnement familial et médical attentif aux éventuelles difficultés et apportant le soutien nécessaire permet un développement optimal. Le suivi dépend de l'âge, mais est toujours pluridisciplinaire.

Dans l'enfance, le suivi est assuré par une équipe qui peut être composée d'un pédiatre, d'un généticien, d'un orthophoniste, d'un psychomotricien, d'un pédopsychiatre et/ou d'un psychologue, d'un ergothérapeute, d'un ophtalmologiste, d'un médecin ORL, d'un dentiste, d'un orthopédiste...

Un suivi régulier par un orthophoniste et un psychomotricien est nécessaire afin d'améliorer au maximum les capacités d'expression et la motricité.

Du fait des troubles du comportement, une prise en charge par un psychologue et/ou un (pédo) psychiatre est indispensable avec un suivi à long terme qui permettra de limiter ces manifestations.

Les performances scolaires et les capacités intellectuelles doivent également être évaluées tout au long de l'enfance et l'adolescence afin de proposer une orientation scolaire la plus adaptée possible aux capacités et difficultés de l'enfant pour qu'il puisse s'y épanouir.

Chez ces personnes, l'apprentissage étant beaucoup plus lent que la normale, mais régulier et continu, l'éducation doit se poursuivre à l'âge adulte, de même que le suivi psychologique, psychomoteur et orthophonique, ce qui peut être problématique car ils sont parfois réticents à continuer ces rééducations.

Un suivi ORL et ophtalmologique régulier doit être mis en place précocement afin de dépister et soigner les problèmes auditifs et visuels liés à cette maladie. Des consultations rapprochées chez le dentiste sont également nécessaires.

Pendant l'enfance, le suivi peut être coordonné au niveau d'un centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP) avant l'âge de 6 ans puis dans un centre médico-psycho-pédagogique (CMPP).

Étant donné la complexité de la prise en charge du syndrome de Smith-Magenis, il se fera au mieux dans un centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs. Ces centres (dont la liste est disponible sur le site d'Orphanet), sont composés d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge de la maladie. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, il est impératif de faire part du diagnostic à l'équipe soignante et de signaler les traitements médicamenteux en cours, car ils peuvent interagir avec d'autres médicaments.

Par ailleurs, les personnes atteintes sont moins sensibles à la douleur, il faut également en aviser l'équipe soignante.

Le carnet de santé, dans lequel sont consignés les événements qui concernent la santé de l'enfant depuis sa naissance, constitue un outil de liaison privilégié entre les professionnels de santé amenés à prendre en charge l'enfant. Le présenter aux services d'urgence est utile.

● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Le syndrome de Smith-Magenis est une affection génétique qui survient accidentellement chez la personne atteinte. Elle est due au hasard et ne peut donc pas être prévenue.

Vivre avec

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 seront les conséquences 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, essayent 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 médico-social 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 même 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, voir « *Les prestations sociales en France* »), 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.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Actuellement, de nombreuses études sont en cours pour déterminer si, comme le gène *RAI1*, certains gènes pourraient être plus particulièrement impliqués dans des manifestations spécifiques du syndrome de Smith-Magenis. Du fait d'une meilleure appréhension de ce syndrome, le nombre de cas diagnostiqués augmente, et un certains nombres de patients présentant les symptômes du syndrome de Smith-Magenis mais qui ne sont porteurs, ni de la délétion 17p11.2, ni de la mutation du gène *RAI1*, ont été recensés. L'identification d'autres gènes dont l'atteinte peut conduire à une telle association de symptômes sera une étape importante sur la voie de la compréhension des mécanismes génétiques impliqués dans le développement du comportement, le sommeil et la construction du langage et de la motricité.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis, d'une part, par les assistantes sociales à l'hôpital et dans les structures d'accueil et, d'autre part, par les associations de malades et les associations regroupant de personnes avec handicap qui connaissent la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes du syndrome de Smith-Magenis bénéficient d'une prise en charge à 100 % (exonération du ticket modérateur) par la Sécurité sociale du financement des soins, des frais médicaux et des appareillages liés à leur maladie au titre des Affections de Longue Durée (ALD).

En pratique, c'est le plus souvent le médecin du centre de référence qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins lors de la première demande. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Lors d'une consultation ultérieure, le médecin remet à la famille le volet du protocole de soins qui lui est destiné, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Un renouvellement est demandé par le médecin traitant au terme de cette durée.

Comme les personnes sont en situation de handicap dans leur vie quotidienne, leurs familles peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule...) demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises.

Par exemple, une allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) ou une allocation d'adulte handicapé (AAH) peut être allouée ainsi qu'une prestation de compensation du handicap. Les enfants peuvent être placés dans des établissements de type institut médico-éducatif (IME) (voir « *Vivre avec* »).

Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité est égal ou supérieur à 80 % de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. Le taux d'incapacité, fixé au niveau de la MDPH, est déterminé selon le guide-barème défini par la loi. La carte « besoin d'accompagnement » peut être obtenue et permet à l'accompagnant de bénéficier d'avantages : gratuité de certains transports et dans certaines activités culturelles.

L'orientation vers les établissements spécialisés est sous le contrôle de la CDAPH. Les frais des recours aux services départementaux pour l'insertion sociale (SAVS et SAMSAH, voir « *Vivre avec* ») sont pris en charge par le Conseil Général pour le SAVS, par le Conseil Général et l'Assurance Maladie pour le SAMSAH, sous réserve d'une décision d'orientation prise par la CDAPH.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Karen Hernandez
Docteur Hélène de Leersnyder
Professeur Alain Verloes
Unité fonctionnelle de
génétique clinique
CHU Paris – Hôpital Robert Debré
Paris

*Association du Syndrome de Smith-
Magenis*



*Association Française des
Conseillers en Génétique*



Première édition : sept. 2012