

A RETENIR

- COMPORTEMENTS-DÉFIS TRÈS FREQUENTS
- PRÉSENCE FRÉQUENTE D'UNE IMPRÉVISIBILITÉ ANXIEUSE DES PERSONNES CONCERNÉES
- INVERSION DU CYCLE NYCTHÉMÉRAL
- TROUBLES DE LA COMMUNICATION ET DES INTERACTIONS SOCIALES
- PEU D'EXPRESSIVITÉ DE LA DOULEUR
- ATTENTION À LA PRESCRIPTION D'ANTIPSYCHOTIQUES ET À LEURS EFFETS PARADOXAUX
- PROPOSER UN ENVIRONNEMENT STRUCTURÉ ET BIENVEILLANT POUR APAISER LEUR ANXIÉTÉ ET MINIMISER L'APPARITION DE COMPORTEMENTS-DÉFIS



CONTACTEZ-NOUS



GénoPsy Réseau
04 37 91 53 80
genopsy@outlook.fr

Associations partenaires:

ASM 17

06 70 68 94 19
asm17.presidence@gmail.com

Des rêves pour Quentin

06 85 37 38 48
desrevespourquentin@orange.fr

Pas à Pas avec Alexia

06 64 03 17 50
pasapasavecalexia@hotmail.fr

Rejoignez-nous sur LinkedIn pour suivre toutes nos actualités.



SMITH MAGENIS

Concerne entre 1/15000 et 1/25000 personne



Éléments principaux

> Génétique :

- (1) Délétion 17p11.2 emportant le gène RAI1 (90%)
- (2) Mutation du gène RAI1 (10%)

> Caractéristiques morphologiques :

- Brachycéphalie
- Fentes palpébrales légèrement inclinées vers le haut
- Hypoplasie médio-faciale avec un prognathisme
- Lèvre supérieure éversée en forme de "tente"
- Brachydactylie

> Phénotype médical général :

- Malformations cardiaques, rénales
- Problèmes oto-rhino-laryngologiques (anomalies laryngées, voix rauque et grave, otites)
- Inversion du cycle circadien de la mélatonine
- Scoliose



Points de vigilance

- Comportements-défis très fréquents
- Inversion du cycle nyctéméral
- Troubles de la communication et des interactions sociales
- Peu d'expressivité de la douleur

MANIFESTATIONS



Éléments principaux

► Psychiatriques & comportementaux

- **Troubles oppositionnels et agressivité** (colère, irritabilité, intolérance à la frustration, violence verbale et/ou physique)
- **Troubles anxieux**
- **Hyperactivité / Impulsivité** (ne tient pas en place, a besoin de changer d'activités régulièrement, impulsif dans les mouvements)
- **Troubles attentionnels**
- **Automutilations** (arrachage d'ongles, scarifications, se taper la tête)
- **Hétéro-agressivité** (jets d'objets, coups portés à autrui)
- **Troubles des interactions sociales** (mauvaise compréhension des codes sociaux, difficultés dans la réciprocité sociale, distance sociale inadaptée, défaut de théorie de l'esprit, mauvaise reconnaissance des émotions)
- **Particularités dans les liens aux figures d'attachement**

WARNING

- A la prescription d'antipsychotiques et à leurs effets paradoxaux
- A leur imprévisibilité anxieuse



Evaluation et dépistage des comportements défis

- Evaluation du sommeil, de la douleur
- Recherche d'une cause médicale générale (vigilance autour de la santé bucco-dentaire et du transit)
- Evaluation des compétences et des fragilités cognitives
- Evaluation de l'environnement et de la vie quotidienne
- Evaluation des particularités motrices et/ou sensorielles
- Recherche d'un TSA et/ou d'un TDAH
- Repérage de tout changement de posture, de regard qui serait un signe d'alerte

Exemples de situations :

Il est fréquent de recevoir des jeunes ayant une prescription importante de neuroleptiques et des comportements-défis toujours présents. La restauration du cycle nyctéméral grâce à la prescription de MELATONINE et ACEBUTOLOL permet généralement un apaisement du comportement.

En cas d'agitation persistante, la prescription à petites doses et en monothérapie de CLOZAPINE permet aux personnes concernées de retrouver un équilibre de vie intéressant.

ACCOMPAGNEMENT

CONDUITE À TENIR

- Promouvoir une communication alternative efficace
- Co-construire des outils de communication autour des émotions
- Structurer l'environnement et le temps (Timer, séquentiel)
- Privilégier des petits groupes dans l'accompagnement éducatif
- Privilégier des temps de concentration courts
- Éviter de parler d'eux en termes négatifs en leur présence
- Proposer un renforcement positif régulier
- Détourner leur attention au moment où l'interlocuteur repère des signes d'alerte (ex. utiliser l'humour)
- Maintenir le cadre
- Éviter les punitions, les stigmatisations, les mises à l'écart
- En cas de crise clastique, ne pas toucher et sur-solliciter la personne sauf à sa demande
- Rétablir au maximum la qualité du cycle veille-sommeil : sommeil dans un espace individualisé, lit tente, absence de stimulations sensorielles

TRAITEMENT

- Prescription de MELATONINE pour restauration du cycle nyctéméral
- Prescription possible complémentaire d'ACEBUTOLOL hors AMM
- Prescription de METHYLPHENIDATE si TDAH
- Prescription d'antipsychotique si cas d'agitation majeure avec recours rapide à la CLOZAPINE si échec d'une première ligne d'antipsychotique