



ENQUÊTE ADOLESCENTS et ADULTES ANGELMAN

15 Ans et plus - Avril 2013 - France

Réalisée par Odile PIQUEREZ

Sommaire :

Introduction et échantillon de l'enquête	Page 3	5 - Compréhension et communication	Page 21
		- Graphique 6 : Compréhension et communication	
1 - Résultats enquête : généralités.	Page 4	6 - Troubles du comportement	Page 25
- Graphique 1 : Généralités SA 15 ans et plus		- Graphique 7 : Troubles du comportement par tranche d'âge	
- Graphique 2 : Généralités par tranche d'âge et origine génétique			
2 - Médical et paramédical	Page 9	7 - Activités	Page 28
- Graphique 3 : Médical et paramédical			
3 - Motricité et squelette	Page 12	8 – Etablissements d'accueil et prise en charge	Page 30
- Graphique 4 : Motricité et squelette		- 8-1 - Des Angelman de 15-19 ans	
		Graphique 8 : Mode d'accueil des 15-19 ans	
		- 8-2 – Des Angelman de 20 ans et plus	
4 - Autonomie	Page 18	Graphique 9 : Type d'accueil des 20 ans et plus	
- Graphique 5 : Autonomie 15 ans et plus		Conclusion et Synthèse	Page 37

Introduction

Depuis la première description du Syndrome d'Angelman en 1965 par le docteur Harry Angelman, le monde des adultes Angelman a fait l'objet de très peu d'études et nous n'avons que peu d'informations. En échangeant régulièrement avec plusieurs familles d'adultes, mais aussi de jeunes Angelman qui s'interrogeaient sur l'avenir et l'évolution de leurs enfants, il nous a semblé intéressant de réaliser une enquête, auprès de familles des 15 ans et plus.

Un suivi médical et éducatif dès le plus jeune âge et tout au long de la vie, permet d'atténuer certaines manifestations du Syndrome d'Angelman et d'améliorer la vie des Angelman. Mieux connaître le monde des adultes, c'est pouvoir prendre des mesures préventives, car c'est dès le plus jeune âge que se prépare la vie des adultes Angelman, mais c'est aussi aider les professionnels en établissement à mieux comprendre nos enfants et donc mieux les prendre en charge.

L'échantillon de notre étude :

Un questionnaire a été adressé fin 2012 par mail ou par courrier à des familles Angelman en France et à l'étranger ayant un enfant Angelman de 15 ans et plus, afin de dresser un profil des « grands » Angelman avec leurs caractéristiques, leurs potentiels et leurs difficultés.

101 questionnaires ont été envoyés et en retour **66 questionnaires exploitables** correspondant à :

- 24 femmes et 42 hommes
- Age moyen : 25 ans (de 15 à 55 ans)
- 21 Angelman de 15 à 19 ans et 45 Angelman de 20 ans et +
- Age moyen diagnostic : 9.5 ans (de moins d'1 an à 40 ans). Pour les 15-19 ans, la moyenne tombe à 3 ans, alors que pour ceux sans délétion de 15-19, la moyenne est à 6 ans, et pour les 20 ans et +, la moyenne est à 18 ans.
- 43 avec délétion, 13 avec disomie, 7 UBE3A, 2 avec défaut d'empreinte et 1 diagnostic clinique.



Le nombre de personnes avec délétion entre dans la fourchette du % de délétion dans le syndrome (entre 60 et 70%) et, pour des facilités d'analyse, nous regrouperons les personnes avec d'autres origines du SA (disomie, UBE3A, défaut d'empreinte et clinique).

Les résultats ont été répartis par groupe d'âge, par origine génétique du Syndrome d'Angelman (délétion et autres types génétiques (autres)), et regroupés dans une synthèse générale (total).

Afin de faciliter la lecture du document, nous avons regroupé les résultats dans un récapitulatif général, puis les résultats ont été repris et détaillés dans 8 grandes rubriques :

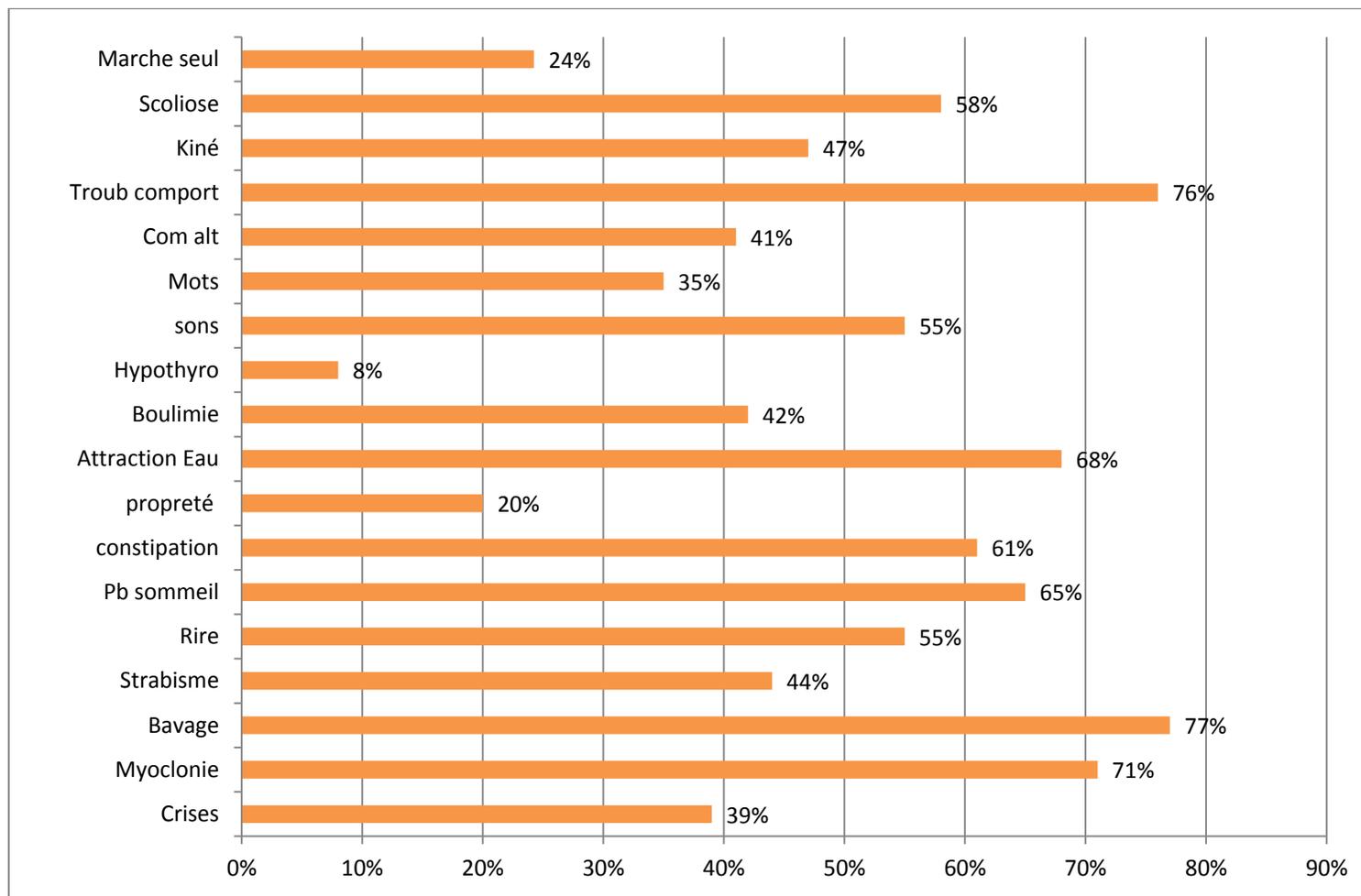
1. Résultats enquête - Généralités
2. Médical et paramédical
3. Motricité et squelette
4. Autonomie
5. Compréhension et communication
6. Troubles du comportement
7. Activités
8. Etablissements d'accueil et prise en charge

1 – Résultat enquête - Généralités :

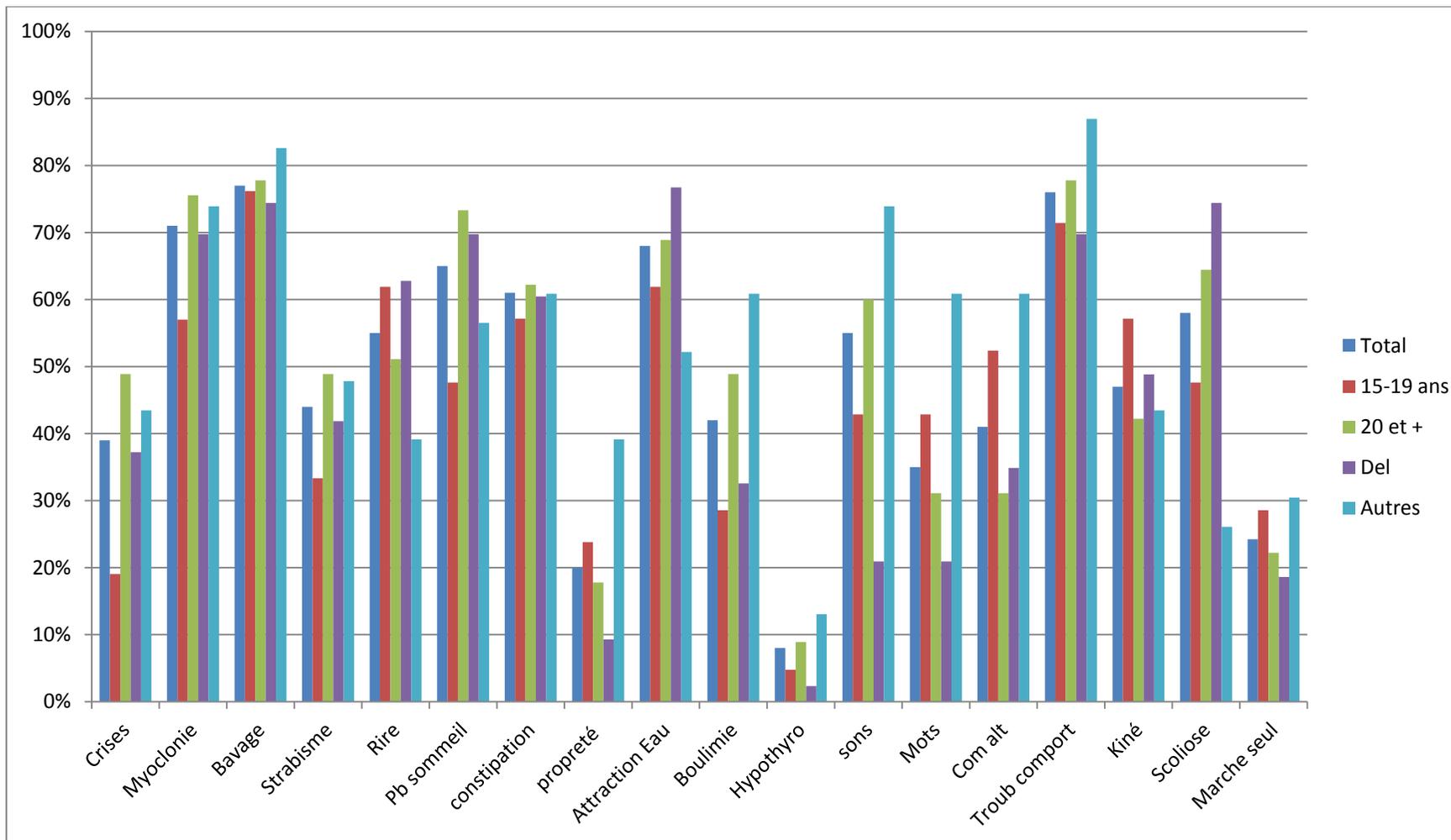
- **Au niveau physique : 24% marchent seuls** (6 personnes n'ont jamais marché), **58% ont une scoliose** (surtout dans les délétions), mais seulement 47% ont de la kiné (chez les plus de 20 ans, 25% vont en libéral accompagnés par les parents). Les personnes sans délétion sont de plus grande taille et ont une plus forte corpulence que ceux avec délétion. On constate dans les disomies deux personnes de très grande taille.
- **Les myoclonies** concernent 71% des personnes (mais seuls 10 % ont un traitement spécifique).
- 39% ont des **crises d'épilepsie actives** (seuls 5 personnes n'en ont jamais eu et 20% ont recommencé à en avoir à partir de 18 ans). Plus de **90% sont sous traitement antiépileptique**. Tous les types génétiques sont concernés par les crises.
- 42 % sont boulimiques (61% des personnes sans délétion) et elle est difficile à gérer dans la majorité des cas. On constate une recrudescence de la boulimie lors du retour chez les parents des adultes en internat, avec des cas de boulimie nocturne.
- Les **troubles du sommeil** concernent encore 65% des Angelman malgré une amélioration à l'adolescence. On constate souvent une reprise des troubles lors du passage en structure adulte internat. Remarque est faite qu'il est difficile de savoir comment ils dorment en internat.
- Le problème de **constipation** concerne 61% des personnes avec un régime alimentaire ou un traitement associé. Certains antiépileptiques aggravent ce phénomène.
- Le **reflux gastrique** concerne 21 % des personnes avec un traitement associé.
- Le **rire** diminue surtout chez les plus de 20 ans sans délétion ; chez certains, le rire devient rare.
- **l'attraction pour l'eau** est toujours importante, mais diminue avec l'âge.

- L'**hyperactivité** a disparu (sauf chez 2 personnes), et il devient nécessaire de stimuler les Angelman de moins en moins désireux de sortir.
- Le **bavage** est présent à 77 %, mais il n'y a pas eu de traitement et peu de rééducation.
- Le **strabisme** est présent à 44%, mais il n'y a eu qu'une opération, et **un seul cas de glaucome** est observé.
Par contre, deux remarques :
 - sur la façon dont les Angelman abordent un document : ils semblent avoir besoin de balayer la page
 - sur le fait qu'ils voient mal les reliefs, ce qui rend leur démarche plus incertaine.
- Seuls 20% sont **propres** jour et nuit, et 33% le jour. Certains médicaments (antiépileptiques ou somnifères), ainsi que les périodes de crises, aggravent l'énurésie de nuit.
- **Au niveau du langage et de la communication :**
 - 55% communiquent par sons,
 - 35% disent des mots (surtout dans les disomies), mais un seul a un vocabulaire de plusieurs centaines de mots identifiables et correctement utilisés.
 - 41% utilisent des méthodes de communication alternative, surtout ceux sans délétion, et les plus jeunes. La plupart se font comprendre par leur entourage et ont une compréhension bien supérieure à leur expression (de quelque forme qu'elle soit).
 - La progression reste constante, même au-delà de 30 ans, et une accélération est souvent mentionnée vers 18-20 ans).
- L'**hypothyroïdie** ne représente que 8%, et reste à un taux assez faible.
- **Les troubles du comportement** sont importants dans 76% des cas et affectent plus ceux sans délétion (87%). Ces troubles augmentent entre 15 et 20 ans, car les raisons de frustration deviennent de plus en plus fréquentes et leur caractère plus affirmé.

Graphique 1 – Généralités SA 15 ans et plus



Graphique 2 – Généralités par tranche d'âge et origine génétique.



2 - Médical et Paramédical

- La **constipation** concerne 61% et elle est assortie d'un traitement au long cours et d'une alimentation riche en fibres.
- L'**épilepsie** subsiste chez 39% des personnes malgré les traitements, avec souvent une reprise vers l'âge de 18-20 ans et avec le passage en structure adulte. Dans 20% des cas, on note une aggravation avec l'âge. **73% des personnes sont sous traitements antiépileptiques, 23% ont des crises myocloniques, 20% ont des absences**, et on note peu de crises généralisées. 5 personnes n'ont jamais eu de crises.
- **Les myoclonies concernent 71%** des personnes, mais seulement 30% ont un traitement. Une aggravation est constatée en période de stress. Il semble que ce symptôme ne soit pas correctement pris en compte par le corps médical, et il est très invalidant pour certaines personnes. Le phénomène s'accroît avec l'âge et peut avoir des effets néfastes sur la motricité (marche et motricité fine).
- La **boulimie** concerne 42 % des personnes (61% chez les personnes sans délétion), et nécessite la mise en place de mesures pour mettre hors de portée les aliments (surtout sucrés). Les méthodes comportementales n'ont que peu d'effet, les personnes concernées restant toujours à l'affût. On note une boulimie plus importante lors du retour au domicile familial.
- Dans 45%, on a pu noter une **puberté tardive**, avec plusieurs cas de croissance (11%) se prolongeant anormalement (jusqu'à 25 ans). Les filles sont toutes réglées. 32% des garçons se masturbent (généralement dans un lieu réservé). On ne note pas de recherche de sexualité avec un partenaire, mais des amitiés existent.
- Le **strabisme est présent dans 44%** des cas, et seules 2 personnes ont été opérées.
- Seules trois personnes de plus de 20 ans sont suivies par un **psychologue** et aucune chez les 15-19 ans.
- Peu d'adultes sont suivis régulièrement par un **médecin orthopédique** (30%).
- 9% ont eu des **problèmes respiratoires**.
- **20 % ont des reflux gastriques** (avec une recrudescence à l'âge adulte, et associés à des troubles du comportement).
- **La scoliose** nécessite un suivi et un contrôle pendant la période de croissance. Ce sujet sera développé dans la partie motricité.

- Les **problèmes de motricité** s'aggravent avec l'âge.

La différence des structures d'accueil des 15-19 ans et des 20 ans et +, entraîne une grande disparité au niveau des prises en charge en paramédical. Cette disparité est encore plus grande si on isole les « Cretons » (+ de 20 ans et en attente de place en structure adulte) : il y a beaucoup plus de paramédical dans les structures enfants – adolescents.

- **17% ont de l'orthophonie** (7% chez les 20 ans et plus) ; très peu ont eu de la rééducation pour le bavage (ceci s'explique par la notion de personne non verbale donc non prioritaire pour la rééducation).
- **47% ont de la kiné** (souvent en libéral avec la famille, chez les plus de 25 ans, pour trouble de la marche et position pliée).
- **36% ont de la psychomotricité**, surtout dans les établissements pour polyhandicapés.

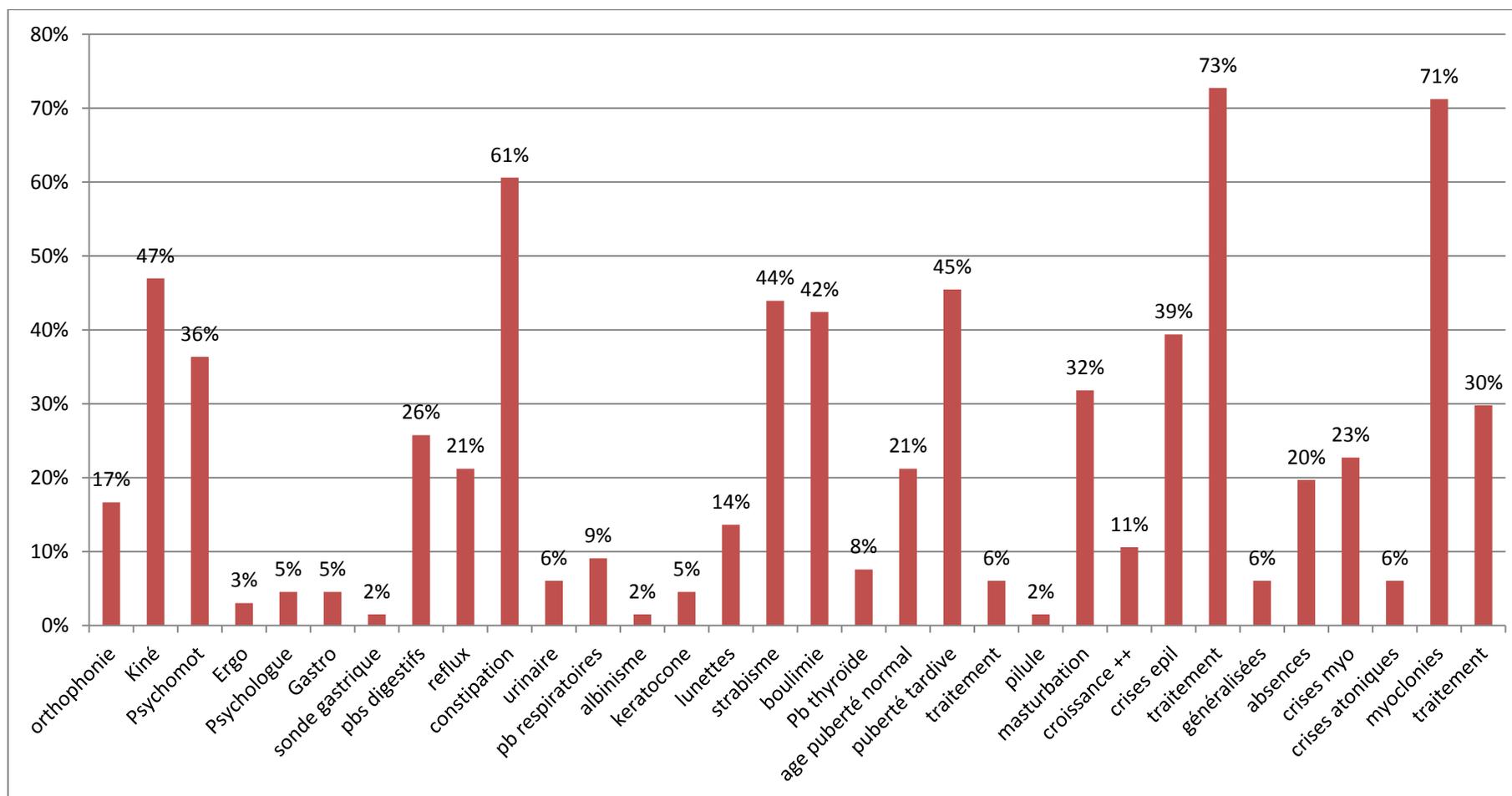
Commentaire : au global, on note que les prises en charge (même lors de l'enfance) ont été beaucoup moins médicalisées et avec moins d'appareillage que celles des jeunes enfants actuellement.

Ces prises en charge nécessitent des négociations lors de l'élaboration du projet individuel, et parfois, les parents n'arrivant pas à les obtenir, ils doivent opter pour un suivi en libéral à l'extérieur des établissements.

L'état de santé général est bon pour 90%.

Voir graphique 3 - **Médical et Paramédical** page suivante

Graphique 3 – Médical et Paramédical



3- Motricité et Squelette

Concernant la motricité globale:

- **6% des personnes n'ont jamais marché, 8% ne marchent plus et 30% ont une régression importante.**
- **L'âge moyen de l'acquisition de la marche** dans le groupe délétion est de 4.5 ans (de 2 à 16 ans) ; pour les autres, l'âge moyen est de 3 ans (de 1 à 6 ans).
- **73% marchent seuls à l'intérieur et 44% marchent en se tenant à l'extérieur.** Mais seuls 32% sont totalement autonomes dans leurs déplacements.
- **14% sont en fauteuil à l'intérieur** (5% pour les 15-19, et 18% pour les 20 ans et +) et **44% à l'extérieur** (29 % pour les 15-19, et 51% pour les 20 ans et +).
- **50% montent seuls un escalier, et 25% descendent sans aide.**

Les problèmes au niveau des membres inférieurs (diminution de la marche) sont insuffisamment détectés et pris en compte : seuls 47 % ont de la kiné (surtout chez les 20 ans et + toujours en établissements enfants type IME et plusieurs familles sont obligées d'accompagner elles-mêmes leurs enfants adultes en libéral, car il n'y a pas de prise en charge dans les établissements). On tombe à 30% chez les plus de 20 ans. Le suivi chez un médecin orthopédiste est également faible (entre 30% et 50%). Il semblerait que les professionnels, et parfois même les parents, ne soient pas correctement informés sur les aggravations possibles lors de la puberté (souvent jusqu'à 25 ans).

S'y ajoutent également une **plus grande fatigabilité** et une **diminution de l'activité physique**, qui aggravent encore ces phénomènes. Toutes les catégories d'Angelman sont concernées, dont certaines personnes ayant marché très tôt et très correctement.

Seuls 32 % ont des chaussures adaptées avec des orthèses.

Des 20 ans et + ont eu des injections de toxine botulique dans les mollets (3 avec succès).

15% ont subi des opérations au niveau des pieds ou des genoux, et 9% pour la scoliose.

On note :

- Des **rétractations des tendons** (32%),
- Un **fléchissement des genoux** (52%),
- Un **fléchissement du buste** (42%),
- Des **déformations des pieds** (56%).

La scoliose se retrouve chez 58% des personnes, plus chez les filles et dans le groupe avec délétion.

Elle débute dans 33% des cas avant 12 ans et dans 67% à partir de 12 ans. On passe de 40% chez les 15-19 ans à 80% chez les 20 ans et + avec délétion. Ce qui confirme que l'âge critique se trouve entre 15 et 25 ans. On constate que, généralement, la scoliose se stabilise à la fin de la puberté. Seulement 14% portent un corset (9% uniquement la nuit), tous dans les délétions et 9% (scoliose grave) ont eu une opération avec des résultats corrects.

Régression physique importante :

Total : 30% (dont groupe délétion 35% et autres 22%),

15-19 ans : 14% au total (dont groupe délétion 10 % et autres 17%),

20 ans et + : 38% au total (dont groupe délétion 46% et autres 24%).

Le problème de la douleur n'est pas du tout ressorti dans le traitement des questionnaires, alors qu'il peut être la cause du refus de la marche.



Récapitulatif mobilité et squelette

Mobilité et squelette					
	TOTAL	Délétion	Autres	15-19 ans	20 ans et+
Tenir assis seul	89%	86%	96%	95%	87%
Tenir assis avec aide	11%	12%	9%	5%	13%
Ramper	47%	40%	61%	33%	53%
Marcher à 4 pattes	44%	40%	52%	62%	36%
Se mettre debout seul	64%	47%	96%	67%	62%
Se mettre debout avec aide	27%	40%	4%	29%	27%
Marcher seul	73%	63%	91%	52%	82%
Marcher en se tenant a l'intérieur	29%	35%	17%	33%	27%
Marcher en se tenant à l'extérieur	44%	56%	22%	57%	38%
N'a jamais marché	6%	7%	4%	5%	7%
Ne marche plus	8%	12%	0%	10%	7%
Facilitateur	6%	9%	0%	5%	7%
Fauteuil à l'intérieur	14%	16%	9%	5%	18%
Fauteuil à l'extérieur	44%	51%	30%	29%	51%
Monter escalier seul	50%	35%	78%	48%	51%
Monter l'escalier avec aide	38%	42%	30%	43%	36%
Descendre l'escalier seul	38%	26%	61%	38%	38%
Descendre l'escalier avec aide	39%	37%	43%	38%	40%
Rétractation des tendons	32%	37%	22%	33%	31%
Fléchissement des genoux	52%	53%	48%	48%	53%
Fléchissement du buste	42%	47%	35%	48%	40%
Déformation des pieds	56%	60%	48%	57%	56%
Orteils en griffe	15%	19%	9%	14%	16%
Orthèses	14%	12%	17%	24%	9%
Chaussures orthopédiques	32%	35%	26%	33%	31%
Semelles orthopédiques	20%	19%	22%	14%	22%
Toxine botulique	6%	5%	9%	0%	9%
Opération des pieds ou genoux	15%	16%	13%	10%	18%
Scoliose	55%	67%	30%	48%	58%
Chirurgie	9%	14%	0%	10%	9%
Ceinture maintien	3%	2%	4%	0%	4%
Corset jour	14%	21%	0%	14%	13%
Corset nuit	9%	14%	0%	10%	9%
Régression physique importante	30%	35%	22%	14%	38%

Motricité fine :

95% des Angelman ont des difficultés de coordination importantes, souvent liées aux problèmes de motricité fine et aux difficultés d'apprentissage : par exemple difficulté de tenir et d'utiliser correctement un objet, trop de distraction, difficulté à fixer son attention.

- 32% arrivent à jouer au ballon (lancer et attraper),
- 48% arrivent à emboîter des objets, 39% à visser, 21% à utiliser des ciseaux (un arrive à se couper les ongles),
- 55% arrivent à gribouiller ou dessiner.

La motricité à table :

- **45% des personnes mangent seules**, mais on observe toutefois une différence sensible entre les deux groupes : les Angelman avec délétion ont plus de difficultés pour manger seuls et 74% d'entre eux ont besoin d'une aide pour manger (contre 17 % pour les autres).
- Par contre 63% arrivent à manger avec les mains : c'est l'utilisation d'un couvert qui leur pose problème.
- 71% arrivent à manger avec une cuillère.
- 71% arrivent à boire seuls (majoritairement avec un verre normal).
- 14% utilisent un couteau à table (mais seule, une personne est capable de couper la viande).

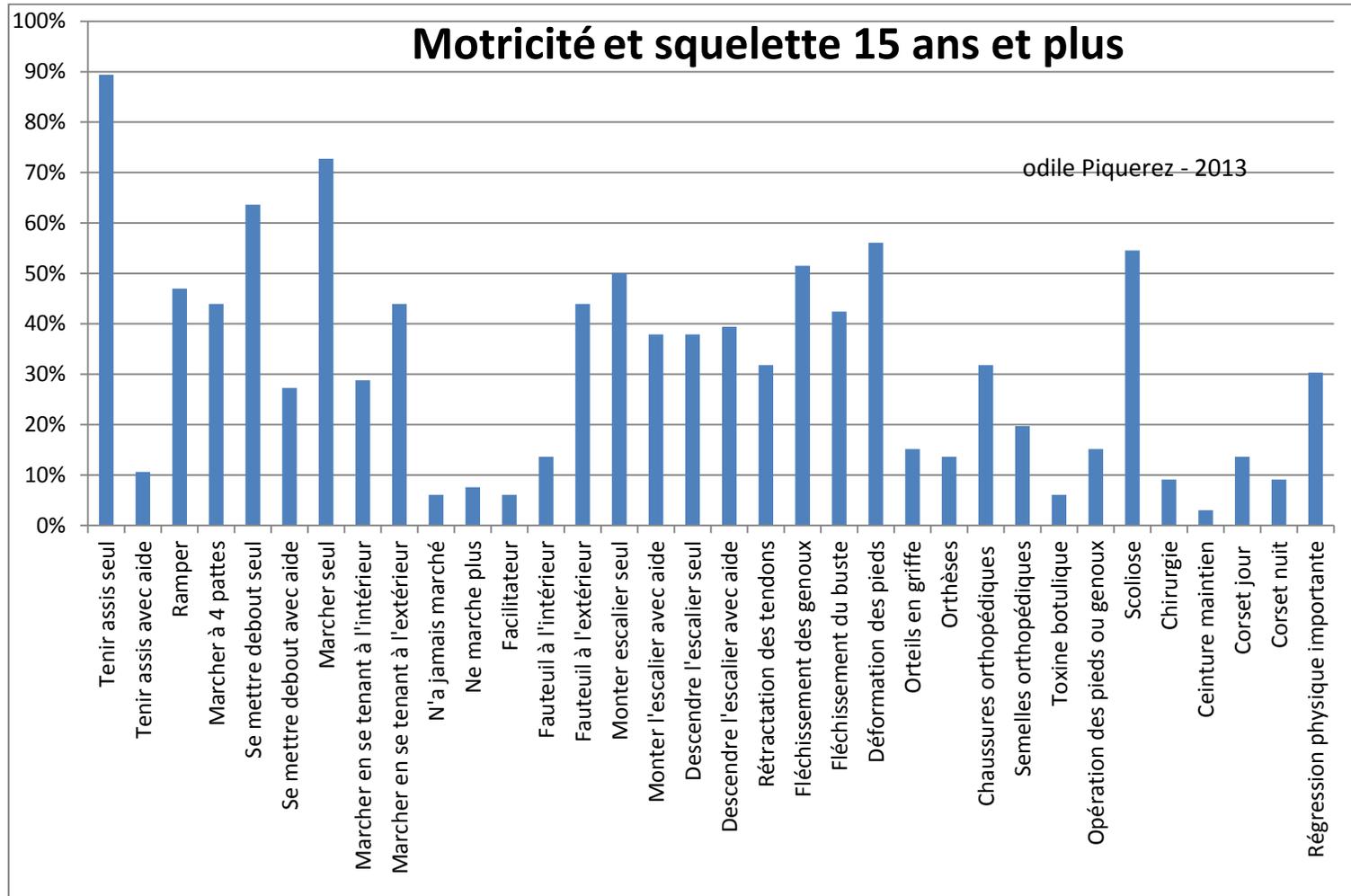
On observe également que le groupe des 20 ans et + a davantage d'aptitudes. Ceci s'explique par la longue durée de l'apprentissage et les améliorations qui surviennent après 18 ans. On peut également s'interroger sur les différents apprentissages proposés au fil des ans.

Il est à noter que certaines personnes ne peuvent effectuer aucune de ces activités en raison de myoclonies très importantes, alors qu'elles y arrivaient plus jeunes : impossibilité de boire, de porter des aliments à sa bouche,

Tableau récapitulatif :

Motricité fine					
	TOTAL	DELETION	AUTRES	15-19 ans	20 ans et+
Difficulté de coordination importante	94%	95%	91%	95%	93%
Attraper un ballon	32%	30%	35%	24%	36%
Lancer un ballon	41%	40%	43%	38%	42%
Emboiter	48%	35%	74%	52%	47%
Visser	39%	30%	57%	43%	38%
Couper avec ciseaux	21%	9%	43%	19%	22%
Enfiler des perles	33%	21%	57%	38%	31%
Gribouiller	55%	40%	83%	52%	56%
Manger seul	45%	28%	78%	43%	47%
Manger avec aide	55%	74%	17%	57%	53%
Manger avec main	45%	63%	13%	57%	40%
Manger avec cuillère	71%	60%	91%	67%	73%
Manger avec fourchette	62%	47%	91%	62%	62%
Manger avec couteau	14%	2%	35%	5%	18%
Boire seul	71%	60%	91%	76%	69%

Graphique 4 - Motricité et squelette



4 – Autonomie

36% des familles considèrent que leur Angelman de plus de 15 ans a une autonomie très réduite (dont 58% chez ceux avec délétion).

Nous avons vu dans le paragraphe sur la motricité, certains troubles qui sont des freins à l'autonomie des Angelman :

- **14% ne marchent pas** (ou plus), **44% doivent être aidés à l'extérieur** et **50% ont besoin d'aide dans les escaliers**.

Nous abordons ici l'autonomie dans les tâches de la vie quotidienne : la grande majorité a besoin d'aide pour tous les actes, certains n'ont aucune autonomie, d'autres (rares) arrivent à se « débrouiller » seuls, mais toujours sous surveillance.

Beaucoup aiment participer et arrivent à réaliser quelques tâches simples, même si c'est de façon imparfaite. Et ils sont très fiers de se rendre utiles.

- **53% mangent seuls** (il faut leur couper les aliments, un coupe seul avec un couteau),
- **30% se servent**,
- **62% boivent seuls**,
- **41% participent à ce qui concerne le repas** (41% mettent le couvert, 33% débarrassent et 24% essuient la table, 14% remplissent et vident le lave-vaisselle, 6% arrivent à couper et éplucher les légumes),
- **32% se déshabillent seuls**, et 29% avec aide,
- **42% s'habillent avec aide** (un s'habille seul), difficultés dues à la motricité fine (boutonner, lacer, serrer...), mais aussi reconnaître l'endroit de l'envers. Toutefois, certains arrivent, de façon occasionnelle, à s'habiller correctement,
- **70% vont aux toilettes**, mais 39% **portent des couches le jour**, et 80% **la nuit**,

- 39% **se lavent seuls** (sous surveillance),
- 18% **choisissent leurs vêtements.**

Il est à noter que :

- 21% **doivent être stimulés,**
- 30% **gèrent leur temps libre.**

Ce déficit d'autonomie a amené 47% des familles à aménager leur logement, et 20 % envisagent de le faire prochainement (les adaptations se sont faites au fur et à mesure des difficultés rencontrées) :

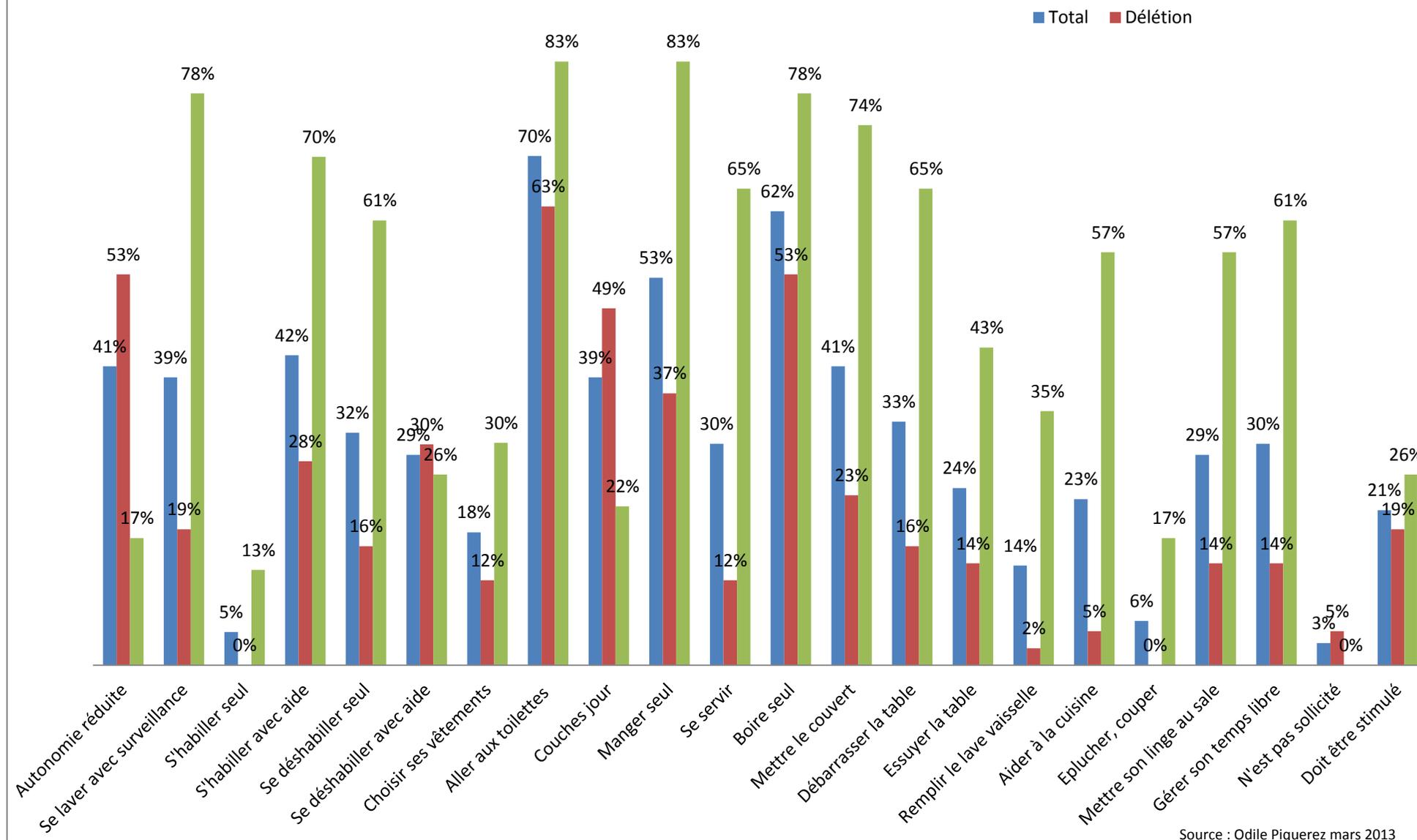
- 9% ont **un logement totalement adapté,**
- 11% ont **des mains courantes,**
- 18 % **des rampes d'accès,**
- 42% **des salles de bain adaptées** (70% des familles assument seules les toilettes),
- 14% **ont un lit adapté** (essentiellement un lit médicalisé et pas de lits avec barrière),

Et 9% ont **un véhicule aménagé** (rampe ou lève-personne).

Deux adultes ont un **chien d'éveil.**

Graphique 5 – Autonomie (page suivante)

Autonomie 15 ans et +



Source : Odile Piquerez mars 2013

5 – Compréhension et Communication

Les difficultés de communication sont un élément important dans le Syndrome d'Angelman. La plupart des personnes sont en mesure de comprendre des ordres simples dans le cadre de leur routine quotidienne. Mais tous ont de la difficulté à comprendre des ordres complexes et tout ce qui est abstrait.

- **91% des Angelman sont désireux de communiquer** malgré la dépréciation verbale, certains arrivent à bien se faire comprendre des personnes qui leur sont étrangères, **74% provoquent la rencontre avec l'autre**, ce qui est facilité par leur aspect jovial. Cette interaction sociale est souvent excessive et désordonnée, car ils peuvent déranger les autres en recherchant à tout prix l'attention et en accaparant les personnes. Si, en vieillissant, la peur de l'étranger semble disparaître, certains craignent la foule et le bruit, ce qui perturbe leur communication et souvent se traduit par des cris ou des rires incontrôlés.
- Au niveau du langage oral : 27% sont capables de dire quelques mots (dont trois une dizaine et un adulte est capable d'utiliser plus de 300 mots), 52% utilisent des sons et 14% des syllabes signifiantes. 13% des adultes associent des mots.
- **53% sont capables de communiquer par un langage qui leur est propre** (sons, gestes simples, album photos, postures, pointage du doigt (35%), prendre par la main (11%) mais également en associant geste et mot ou son...).
- **38% ont eu accès à la communication alternative**, dont 43% chez les 15-19 ans. 29% utilisent quelques pictogrammes simples (un en utilise une trentaine).
- **62% sont capables de faire une demande** : boire (47%), manger (45%), aller aux toilettes (35%), un objet (39%), une activité (29%), voir quelqu'un (23%), et donc de faire connaître leurs besoins.
- **77% comprennent les consignes simples, 32% suivent une conversation, 62% comprennent des mots.**
- **37% respectent les règles de vie** (même si des rappels s'imposent).
- Aucun ne supporte de ne pas être compris et tous, lorsque ceci se produit, manifestent leur mécontentement.
- Seuls 11% gèrent leur sécurité, et dans un environnement adapté.

Cette compréhension s'améliore avec l'âge, car ils sont plus calmes et arrivent mieux à fixer leur attention :

Ils sont capables de se concentrer sur une plus longue période : 40% ont une attention supérieure à 15 minutes, certains s'occupent seuls pendant plus d'une heure et seuls 18% n'arrivent pas à fixer leur attention. 27% des adultes sont capables d'attendre si on les en avertit.

On peut considérer que **le rire est un élément de communication** qui ne doit pas être négligé. Il est lié au contexte, et pas obligatoirement dans des situations joyeuses ; parfois il illustre une angoisse, une peur, une excitation démesurée.

- 90 % sont curieux et à l'affût des bruits,
- **72 % sont capables de faire des choix**, pour la nourriture, les vêtements, les jeux, ...
- **9% reconnaissent des mots, 23% les graphismes,**
- **22% reconnaissent les couleurs,**
- **54% gribouillent,**
- **54% sont capables d'entreprendre une activité simple,**
- **45% prennent des initiatives,**
- **35% ont un questionnement répétitif** malgré les réponses,
- 85% savent s'orienter à l'intérieur et 43% à l'extérieur.

Les prises en charge proposées doivent donc tenir compte de tous ces éléments : on voit ici l'importance du suivi par une orthophoniste ou un éducateur spécialisé dans la communication, et du lien indispensable entre professionnels et parents pour aller dans la même direction :

- Importance de **les aider à trouver leur mode de communication et les supports adaptés,**
- **Les aider à le conserver,**
- Soigner particulièrement **l'outil de communication entre les établissements pour adultes et les familles,**

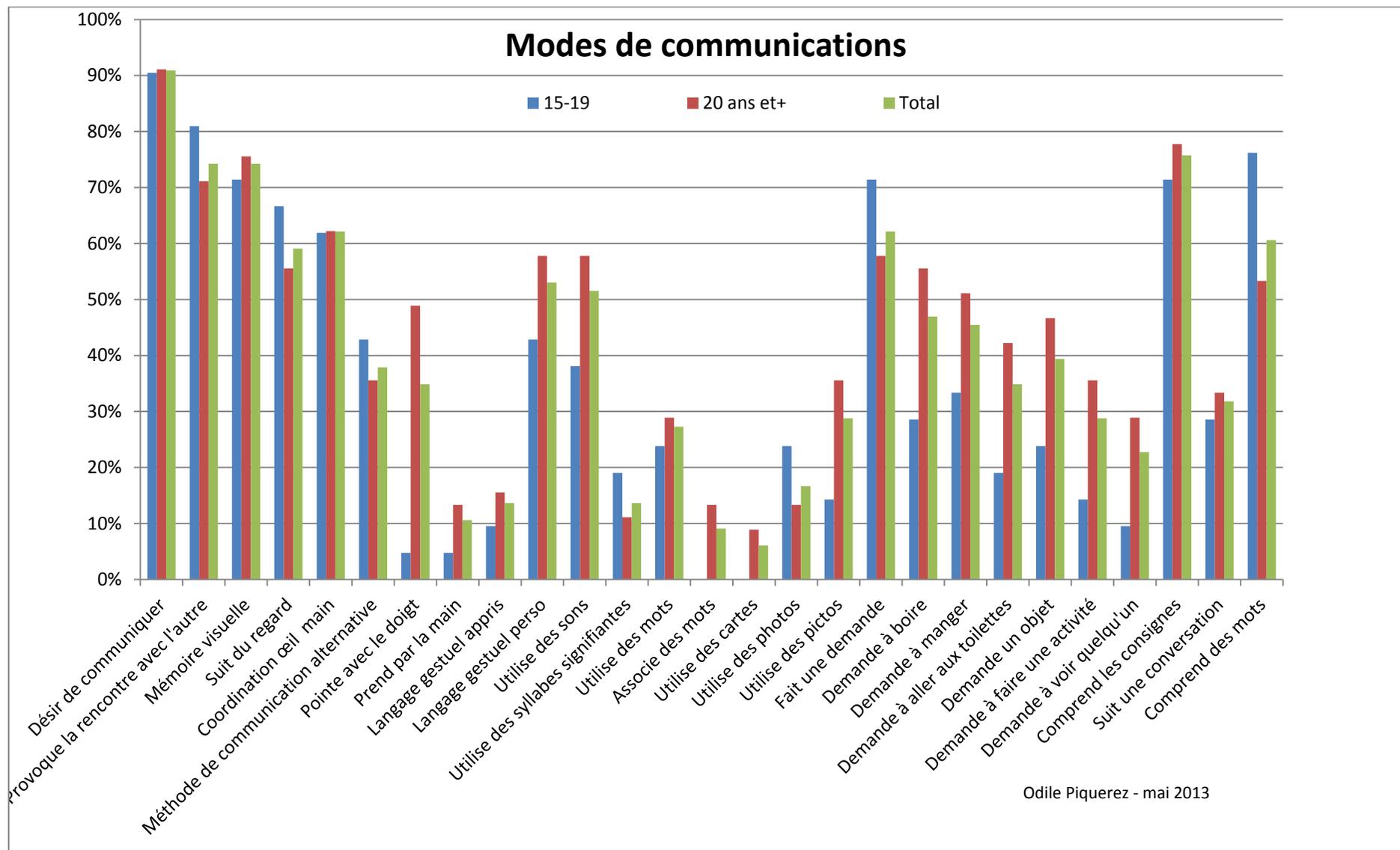
Certains ont débuté les outils de communication alternative à l'âge adulte avec succès et continuent à progresser.



Récapitulatif Compréhension et communication

	15-19	20 et +	Total
Capables de se concentrer sur une plus longue pé	90%	91%	91%
Provoque la rencontre avec l'autre	81%	71%	74%
Mémoire visuelle	71%	76%	74%
Suit du regard	67%	56%	59%
Coordination œil main	62%	62%	62%
Méthode de communication alternative	43%	36%	38%
Pointe avec le doigt	5%	49%	35%
Prend par la main	5%	13%	11%
Langage gestuel appris	10%	16%	14%
Langage gestuel perso	43%	58%	53%
Utilise des sons	38%	58%	52%
Utilise des syllabes signifiantes	19%	11%	14%
Utilise des mots	24%	29%	27%
Associe des mots	0%	13%	9%
Utilise des cartes	0%	9%	6%
Utilise des photos	24%	13%	17%
Utilise des pictos	14%	36%	29%
Fait une demande	71%	58%	62%
Demande à boire	29%	56%	47%
Demande à manger	33%	51%	45%
Demande à aller aux toilettes	19%	42%	35%
Demande un objet	24%	47%	39%
Demande à faire une activité	14%	36%	29%
Demande à voir quelqu'un	10%	29%	23%
Comprend les consignes	71%	78%	76%
Suit une conversation	29%	33%	32%
Comprend des mots	76%	53%	61%
Sait attendre	19%	27%	24%
Ne fixe pas son attention	24%	16%	18%
Durée attention - 15mn	38%	47%	44%
Durée attention + 15 mn	48%	36%	39%
Reconnait des mots écrits	5%	11%	9%
Reconnait les graphismes	19%	24%	23%
Reconnait les couleurs	29%	18%	21%
Gribouille	48%	56%	53%
Faire des choix	81%	67%	71%
Questionnement répétitif	29%	38%	35%

Graphique 6 – Compréhension et communication



6 - Troubles du comportement (voir graphique page suivante)

Le premier élément d'observation est la **nette diminution de l'hyperactivité** qui passe de 27% chez l'enfant à 6% chez l'adulte Angelman. Les 20 ans et + sont moins sujets à l'excitation que les 15-19 ans. Le rire est moins présent et la tristesse peut apparaître sur leurs traits. Par contre, ils deviennent plus lents et moins actifs, et il devient nécessaire de beaucoup les motiver pour les faire sortir (ils adorent rester allongés à regarder la TV). Plus de 10% refusent de marcher et de sortir. Les adultes sont obstinés, et il est difficile de les faire changer d'avis.

62% des familles interrogées font part de troubles du comportement fréquents (plus importants dans le groupe sans délétion), et seules 11% estiment que leur enfant n'a pas de trouble.

Les causes de ces troubles sont généralement identifiées (par ordre décroissant de fréquence) :

- Problème de communication expressive,
- Refus d'une demande (souvent liée à la nourriture),
- Problème de compréhension,
- Interruption d'une activité appréciée,
- Absence d'anticipation et confusion dans la situation, attente,
- Simulation sensorielle désagréable,
- Douleur.

Les manifestations de ces troubles sont souvent spécifiques au Syndrome d'Angelman (par fréquence décroissante) :

- Rire excessif (souvent un rire nerveux impossible à arrêter, qualifié d'angoissant par certains parents),
- Cris (souvent très sonores et de longue durée),
- Jet d'objets (qui se trouvent être à portée de main),
- Colère,
- Tirer les cheveux, pincer,
- Violence sur soi ou ses vêtements,
- Opposition, se jeter par terre,
- 26% de **repli sur soi** face à une situation difficile à gérer.

Tendance présente dès le plus jeune âge chez certains, **la boulimie** devient préoccupante chez 61% des adultes sans délétion (surtout UBE3A et Disomie) qui vont être en quête constante de nourriture et avoir des problèmes de surpoids. Ils ont généralement un régime, mais nécessitent une surveillance constante. Certains se relèvent la nuit pour manger quand ils sont de retour au domicile familial.

A l'inverse, certains refusent de s'alimenter lors du passage en internat et/ou en structure adultes.

Prise en charge de ces troubles :

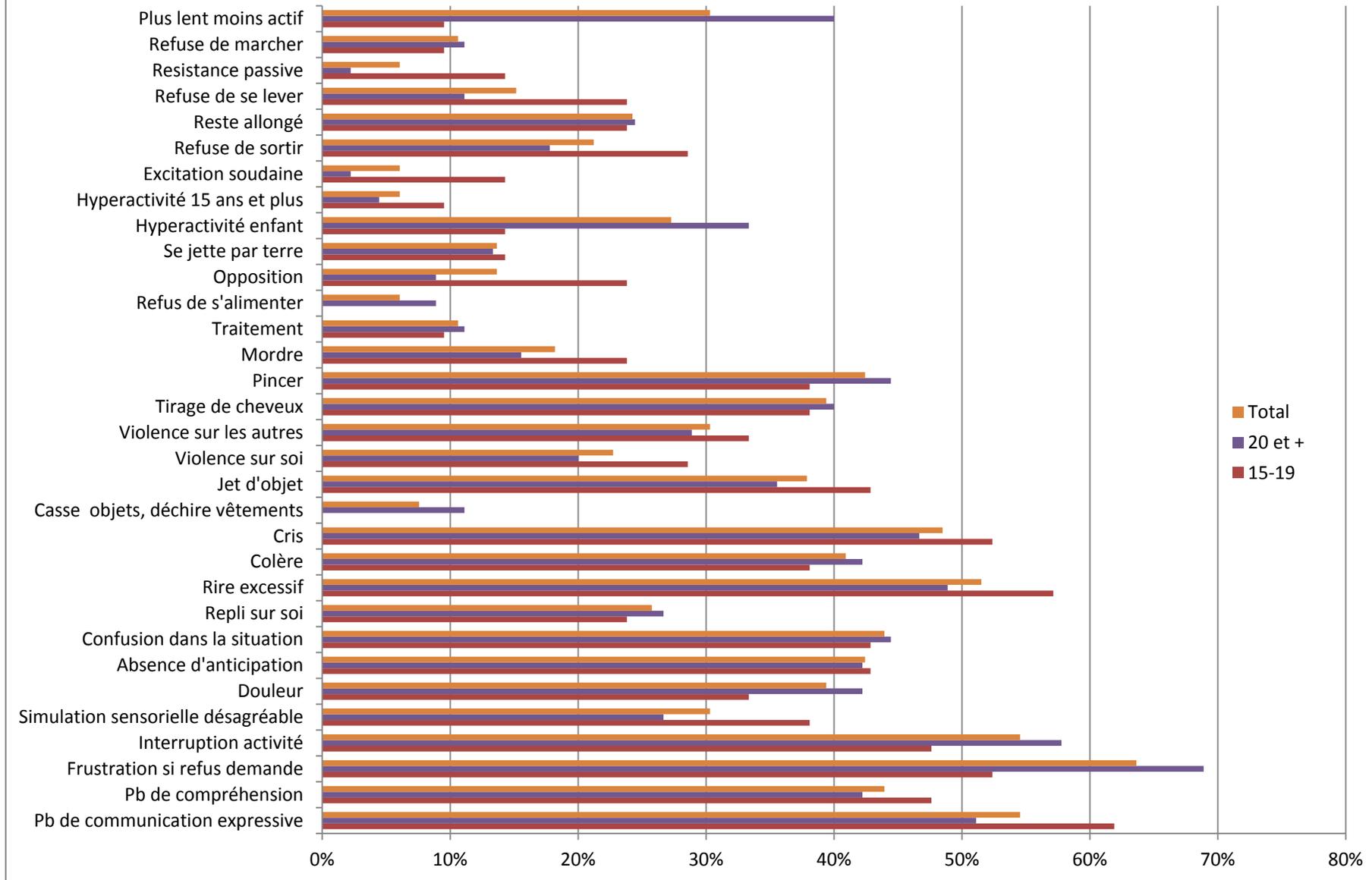
- Pas vraiment de prise en charge adaptée, peu de thérapie comportementale proposée. A noter que 4 familles ont suivi une formation sur la gestion des troubles du comportement, animée par une neuropsychologue. Ce qui leur a permis de mieux comprendre le fonctionnement de leurs enfants, de raisonner par rapport à des comportements inadaptés, de désamorcer certaines tensions. Trois établissements gèrent correctement ces problèmes de comportement avec une amélioration constatée par les parents,
- 1 adulte a un suivi hebdomadaire avec une psychologue à la demande des parents,
- 2 avec un psychiatre,
- **11% ont un ou plusieurs traitements** (médicaments rapportés :Tercian, Atarax, Notizan, Neuleptil, Risperdal, Gardenal, Effortil, Lysanxa, Loramet, Doctrazone et Tégretol).

Lors du passage en structure adultes, ces troubles du comportement ont tendance à s'amplifier les premiers mois, avec parfois une surmédicalisation que les familles sont obligées de gérer avec l'aide des neurologues ou des médecins traitant (la prise de certains médicaments réduit considérablement la vigilance diurne et entraîne des difficultés au niveau de la mobilité).

Graphique 7 – Trouble du comportement (voir page suivante)

Troubles du comportement

odile Piquerez - avril 2013
Questionnaire SA 15 ans et plus



7 – Activités

Ces **activités sont parfois de courte durée** par manque de patience ou d'attention (44% moins de 15 mn et 39% entre 15 mn et une heure), et 18% ne sont pas capables de fixer leur attention.

Les activités physiques se réduisent avec l'âge en raison d'une plus grande fatigabilité et du souhait de certains de rester tranquillement allongés.

- 24% arrivent à attendre calmement, mais l'impatience est la règle.
- 18% des adultes arrivent à s'orienter dans le temps (maintenant-après, aujourd'hui-demain, court-long). Certains utilisent des emplois du temps avec photos, un autre a un calendrier et coche chaque jour pour arriver à la photo de ce qui est prévu). L'utilisation d'un timer permet de minuter l'activité ou de faire patienter avant une activité.
- 39% sont capables d'entreprendre une activité simple et de s'occuper seuls.
- 44% sont capables d'initiative et de demander à faire une activité.
- 21% peuvent rester seuls dans une pièce s'ils sont occupés (un adulte peut rester seul à la maison une demi-heure en étant responsabilisé). La majorité a besoin d'une surveillance constante et est à l'affût d'une « liberté d'entreprendre » pas toujours du goût des parents. Ils profitent avec une extrême rapidité des moments où la vigilance est réduite pour s'adonner à leurs activités préférées avec leurs propres règles (parents occupés au téléphone, à discuter, à la cuisine, ...). L'interdit est connu, mais non respecté dans ces moments-là.
- 11% sont capables de gérer leur sécurité, et seuls 2 adultes sont capables de gérer leur temps libre.
- 83% s'orientent dans l'espace à l'intérieur, et 42% à l'extérieur.
- 55% nécessitent plusieurs rappels pour faire leur toilette, car l'attrait pour l'eau a diminué.
- Dans 30% des cas, il est difficile de leur faire interrompre une activité, et les parents doivent anticiper.

Liste des activités pratiquées avec la famille :

- Ecouter de la musique (CD, Youtube, etc) : 64% et regarder la TV ou vidéo 85%,
- Jeux éducatifs (puzzle, memory, pêche à la ligne, ...) : 47% des 20 ans et +,
- Peinture, dessin, gribouillage,
- Faire de la musique,
- Informatique ou iPad (internet, Youtube, applications de jeux, applications éducatives),
- Regarder des magazines de cuisine, des catalogues de grandes surfaces, des livres (mais aussi, pour certains, les couper ou les déchirer minutieusement),
- Pâte à modeler,
- Jardinage,
- Promenade à pied ou en fauteuil, souvent avec un but précis ; plusieurs adultes sont encore capables de faire plusieurs kilomètres en marchant,
- Promenade en voiture, en bateau, en train, en transports en commun,
- Tricycle, tandem, tricycle en duo, (un adulte fait du vélo normal), balançoire,
- Jeu de ballon (au pied ou à la main), boules, raquettes, pétanque, ping-pong, (activités parfois faites assis),
- Jouer dans ou avec l'eau (mais en diminution avec l'âge) : piscine, plage, « tiralo », patauger dans l'eau,
- Equitation et sorties en calèche,
- Manger et aller au restaurant, au Mac do, prendre l'apéritif avec des amis,
- Aller au zoo ou dans une ferme animalière,
- Aller au cinéma, dans un parc d'attraction,
- Assister à un spectacle : cirque, magie, chanteur, théâtre,
- Activités domestiques,
- Aller voir la famille et les amis,
- Partir en vacances (avec la pratique d'activités adaptées à la mer et à la montagne),

- Se faire câliner (presque tous aiment beaucoup les caresses sur les mains, dans le dos, ...).



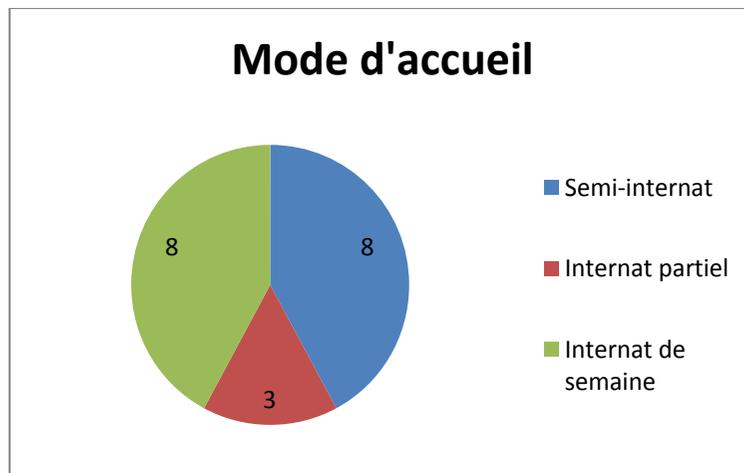
8 – Etablissements d'accueil et prise en charge

8-1 Des 15-19 ans :

Sur les 21 Angelman de cette tranche d'âge, 19 sont en structure enfants-ados type IME, et 2 au domicile des parents.

8 sont proches de leur domicile, 3 ont plus d'une heure de transport.

Graphique 8 : Mode d'accueil des 15-19 ans (en nombre de personnes) :



- Cet accueil correspond à **74% à l'attente des parents**. Mais la plupart note une baisse des activités avec l'augmentation de l'âge.
- **26%** des parents pensent que les **activités sont insuffisantes**, et 11% ont du mal à avoir des informations.



Les activités proposées :

- 84% balnéothérapie (pas toujours de façon régulière),
- 68% musique,
- 63% sorties fréquentes,
- 58% dessin, peinture,
- 47 % équitation ou calèche,
- 26% vidéo, cinéma,
- 25% tricycle,
- 16% jardinage,
- 11% relaxation, 5% informatique ou iPad,
- 5% jeux,
- 5% contes, chant,
- 5% sport,
- 5% cuisine.

Activités paramédicales :

63% kinésithérapie, 37% orthophonie, et 47% psychomotricité

On constate un manque important d'activités physiques, et certains parents sont obligés de mener eux-mêmes leurs enfants en piscine et chez le kinésithérapeute. Il n'y a pas de prise de conscience des risques de scoliose et d'aggravation de la motricité à la puberté. Les Angelman pourraient tirer bénéfice de la stimulation d'activités physiques en groupe.

Aussi bien l'orthophonie que les méthodes de communications alternatives ne sont pas non plus la règle générale. Les Angelman ne sont pas prioritaires dans la mesure où ils sont considérés comme non verbaux. Seuls les établissements qui reçoivent principalement les autistes offrent à tous les résidents une aide à la communication.



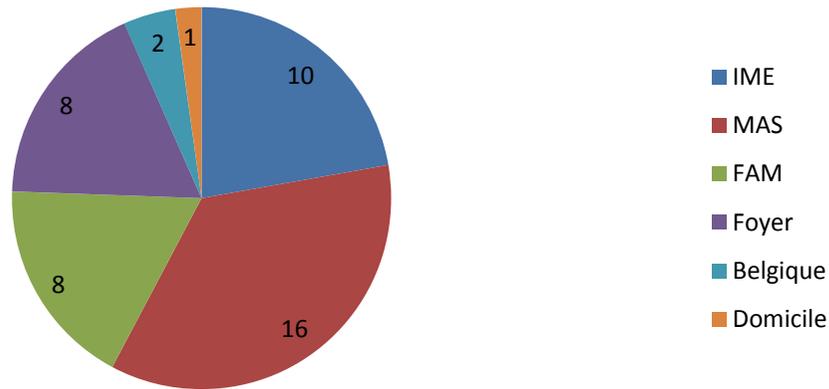
8-2 - Des Angelman de 20 ans et + :

Le passage en établissement adultes est prévu à l'âge de 20 ans, mais le manque de places retarde ce passage :

23% des adultes sont encore en établissement enfants (amendement Creton, qui impose aux établissements de garder les enfants tant qu'il n'y a pas une place adaptée). Certains IME créent des groupes « pré-adultes » où sont regroupés les jeunes de 20 à 25 ans. De fait, les installations et les prises en charge ne sont plus vraiment adaptées, et la cohabitation avec des enfants plus jeunes pas toujours évidente.

Graphique 9 : Type d'accueil des 20 ans et plus (en nombre de personnes (total 45)) : On constate que sur les 32 Angelman accueillis en établissement adultes en France : 50% le sont en MAS.

Type d'établissement



Sur les 45 Angelman de 20 ans et + :

- 10 sont encore en établissement enfants (type IME) soit 23%,
- 16 sont en Maison d'Accueil Spécialisée (MAS) soit 36%,
- 8 sont en Foyer d'Accueil Médicalisé (FAM) soit 18%,
- 8 sont en foyer de vie soit 18%,
- 2 en établissement en Belgique,
- 1 est au domicile des parents en attente d'une place en MAS.

Sur les 44 Angelman de 20 ans et plus en établissement :

- **27 Angelman avec délétion** : 7 sont en IME, **13 en MAS (48%)**, 4 en FAM, 3 en foyer de vie.
- **17 Angelman avec un autre type génétique** : 3 sont en IME, 3 en MAS, **4 en FAM (24%)**, **4 en foyer de vie (24%)** et 2 en Belgique.

La répartition est donc sensiblement différente.

- **75% sont en internat** et 25% en semi internat.
- **Sorties des internes : 42% chaque semaine**, 36% chaque quinzaine, 9% chaque mois, 6% de loin en loin, 3% visite sur place.
- L'internat a été pour moitié subi ou choisi par les familles.
- 50% sont proches du domicile, 30% éloignés et 20% très éloignés.
- Age moyen des résidents dans les groupes où sont accueillis les adultes : 20% moins de 30 ans, 50% entre 30 et 45 ans et 30% plus de 45 ans.
- L'adaptation a été facile dans 50% des cas (moins de 6 mois), moyenne dans 24% et difficile dans 26%.
- 50% des familles trouvent que l'établissement correspond à leur attente et 34% pas du tout. Le plus souvent, les parents constatent un manque d'activités aussi bien intellectuelles que physiques.



Liste des activités proposées, tous types d'établissements confondus (mais souvent sans régularité) :

- 64% balnéothérapie,
- 64% musique,
- 57% dessin, peinture,
- 55% vidéo, cinéma,
- 50 % équitation ou calèche,
- 48% sorties fréquentes,

- 30% jardinage,
- 23% informatique ou iPad,
- 23% sport (vélo, tricycle, ballon),
- 23% jeux,
- 16% cuisine,
- 16% relaxation,
- 11% esthétique,
- 11% contes, chant,
- 9% activités domestiques,
- 9% zoothérapie.

27% ont de la **kinésithérapie**, dont 11% en libéral (seulement 18% chez ceux sans délétion) ; 7% ont de l'**orthophonie** (seulement 2 Angelman avec délétion), 41% des délétions sont suivis par un **psychomotricien** contre 18% chez les autres), un est suivi par un **psychologue** et un par un **ergothérapeute**. Résultats vraiment très faibles, voire préoccupants, pour l'avenir.



Beaucoup de parents essaient en vain d'obtenir une meilleure prise en charge dans les établissements pour adultes, mais se voient opposer les notions de handicap sévère et de non verbal. Il y a un **gros déficit d'information sur le syndrome d'Angelman au sein des établissements pour adultes**, une **méconnaissance de la possibilité d'évolution à l'âge adulte des Angelman** et **également de la grosse différence entre leur compréhension et leur expression verbale**. Certains adultes sont considérés comme agressifs alors que : soit ils ne sont tout simplement pas compris et cherchent à communiquer, soit le manque d'activité se traduit chez eux par une hyperexcitation.

C'est en MAS qu'il y a le moins d'activités proposées, on est beaucoup dans le soin et le nursing et pas assez dans l'activité. Cela tient à l'organisation et à la trop faible importance accordée aux activités apportant du sens.

60% des Angelman se retrouvent avec des personnes plus handicapées et il est donc difficile de trouver des activités adaptées à tous. On est généralement dans des activités collectives sans recherche de progression et dans un manque d'activités éducatives. Les activités individualisées restent exceptionnelles et de courte durée. Seulement 5% des Angelman sont associés aux activités domestiques.

- 15% des familles manquent totalement d'informations sur les activités de leur enfant.
- 50% ont des difficultés à savoir ce qui est fait réellement.
- 40% des Angelman ont des activités très irrégulières, car il n'y a pas d'emploi du temps existant ou respecté.
- Dans 70% des établissements, il n'y a pas de séparation entre les lieux de vie et de nuit. Très peu ont des ateliers pour les activités dans des pièces réservées.
- Les activités ont lieu le plus souvent de 11 h à midi et de 15h à 16 heures. Le temps consacré aux soins corporels et au repos occupent le reste du temps. Il y a rarement des activités prévues en soirée.



Sur les 16 Angelman accueillis en MAS :

Seules 3 personnes ont des activités régulières et variées. Mais il est à noter que certains Angelman sont restés très spectateurs et s'accommodent très bien de ce manque d'activité. Certains ont beaucoup plus d'activités au sein de la famille.

- 95% ont de l'esthétique et de la relaxation,
- 4 sortent plus de 2 fois par mois,
- 6 ont une activité peinture,
- 6 ont de la balnéothérapie,
- 5 ont une activité musicale,
- 4 font de l'équitation,
- 4 font du jardinage,
- 15 ont des temps de télévision.

Sur les 8 Angelman accueillis en FAM :

3 ont des activités très variées avec un emploi du temps fixe et respecté, et des activités valorisantes. L'utilisation de la communication alternative y est favorisée, le projet individualisé concret et respecté. La prise en charge est évolutive et adaptée à chacun.

Pour les autres, il y a plus d'activités et des activités plus variées qu'en MAS. Ces établissements étant plus récents, la population y est moins âgée et le personnel plus jeune. On retrouve des activités de loisirs, et plus de socialisation.

Sur les 7 accueillis en foyer de vie :

4 ont des activités adaptées avec des projets individualisés respectés, mais peu d'activités physiques. Vu le vieillissement des résidents, certains foyers envisagent une reconversion en FAM pour intégrer un meilleur suivi médical et paramédical qui relèvent du libéral en foyer.

Les 2 adultes pris en charge en Belgique cumulent toutes les activités. Les parents sont totalement satisfaits de la prise en charge, même s'ils regrettent l'éloignement qui réduit les temps familiaux.

La famille de **l'adulte à domicile** (par choix) est en attente d'un placement en MAS, car il devient difficile de gérer une présence constante.



Conclusion et Synthèse:

Nous avons pu constater, tout au long de l'enquête, que tous les mécanismes génétiques donnent au Syndrome d'Angelman une image clinique de déficience intellectuelle importante, avec des troubles des mouvements, des comportements caractéristiques et une limitation importante de la communication et du langage. Mais que, comme l'ont démontré des études récentes, nous avons pu observer que certaines différences cliniques sont en corrélation avec le génotype. Et qu'au sein même de ces différents génotypes, existent des écarts importants.

Les personnes avec disomie ont une stature plus importante, moins de mouvements mal contrôlés, moins d'ataxie. De même que ceux qui ont un défaut d'empreinte, elles ont une capacité de langage plus développée. Comme les UBE3A, elles ont une tendance à la boulimie plus importante. Le groupe sans délétion a plus de facilité en ce qui concerne la motricité fine.

Mais 95% des Angelman de notre étude ont les mêmes caractéristiques comportementales, et les troubles de la marche (avec des contractures des membres), du sommeil et l'épilepsie continuent à être importants dans la vie des Angelman adultes.

Ce constat d'une grande disparité dans la population atteinte du Syndrome d'Angelman doit absolument être pris en compte dans le suivi médical, les prises en charge thérapeutiques et pédagogiques, les orientations en établissements spécialisés.

Quelques tendances se dégagent de notre étude :

Concernant la motricité :

- On constate notamment une aggravation de la motricité générale chez certains à partir de l'âge de 16-17 ans, et chez d'autres avec l'apparition de scoliose avec une stabilisation à la fin de la croissance. La scoliose ou la courbure de la colonne vertébrale nécessite parfois une opération qui va améliorer la qualité de vie.
- Des apprentissages précoces et intensifs ne sont pas associés à une meilleure motricité à l'âge adulte. Certains ont marché très tôt et ont de gros problèmes à l'âge adulte. Par contre, la marche doit être encouragée. Des séances de kinésithérapie hebdomadaires doivent être proposées pour lutter contre la baisse du tonus musculaire (plus de raideur et membres pliés). La taille et le poids des adultes ont souvent été évoqués comme des facteurs qui compliquent la prise en charge globale, aussi bien au domicile que dans les établissements. Il faut penser à encourager cette motricité grâce par exemple à la natation et la danse, plus ludiques que la marche.



- L'utilisation du fauteuil en extérieur ne réduit pas les capacités à la marche des Angelman, mais permet des sorties plus longues et sécurisées (à noter qu'il est utilisé fréquemment pour mieux gérer des sorties dans les magasins, expositions, foires, parties intégrantes de la socialisation et souvent très appréciées).
- Le fauteuil à l'extérieur (51% dans le groupe avec délétion) est principalement utilisé pour les trajets un peu longs, soit en raison de la fatigabilité, soit du fait du refus de marcher longtemps. La majorité des Angelman est en difficulté sur les terrains accidentés, et on a l'impression qu'ils ne voient pas correctement les reliefs, ce qui entraîne des chutes fréquentes.
- A noter également qu'en raison de crises d'épilepsie avec chute brutale, certains sont constamment sous surveillance rapprochée (le fait de trébucher sur un obstacle peut suffire à déclencher une crise) et que certaines personnes ne peuvent effectuer aucune de ces activités en raison de myoclonies très importantes, alors qu'elles y arrivaient plus jeunes : impossibilité de boire, de porter des aliments à sa bouche.

Concernant le cognitif et la communication :

- On observe une évolution positive dans le domaine cognitif et dans la communication. Le groupe des 20 ans et + a davantage d'aptitudes. Ceci peut s'expliquer par leur meilleure concentration qui favorise les apprentissages souvent à la fin de la période de croissance. L'hyperactivité, qui les poussait à être toujours agités, a diminué et cette diminution n'a pas toujours éteint en eux la curiosité et le désir d'avoir des activités, tout en les aidant à se poser davantage. De plus, les plus âgés ont été plus souvent scolarisés en maternelle et ont intégré plus tardivement le monde du handicap.
- La compréhension, la communication et les apprentissages continuent d'évoluer, avec une accélération vers 18-20 ans. Il faut tenir compte de cette évolution lors du passage en structure pour adultes. Dans la majorité des cas, les personnes ont leur propre type de communication qui associe mots, sons, gestes, photos, pictogrammes. Les difficultés motrices font que les gestes appris sont souvent déformés et difficiles à comprendre. Beaucoup ont plus de facilité à utiliser leurs propres gestes plus en rapport avec leur motricité. L'utilisation des pictogrammes est réduite à 10 maximum, sans doute à cause de la difficulté pour les Angelman de l'accès à l'abstrait. Par contre, l'utilisation de photos pour faire une demande, un choix, semble facile avec un démarrage parfois lent. A tout âge, il est possible d'introduire avec succès de nouvelles méthodes de communication et l'utilisation de nouvelles technologies.

- Il est important de ne pas réduire la communication à l'alimentation et aux animaux, car, si **les Angelman ont du mal à parler, ils ont beaucoup de choses à dire**. Et il faut prendre le temps de les écouter et de les laisser s'exprimer. Il est également important de transmettre à tous les aidants familiaux ou professionnels, les sons, syllabes et les gestes utilisés grâce à des photos (pour les gestes), une liste écrite pour tout ce qui est verbal, les pictogrammes et leur signification pour la personne. Et toujours d'assurer en reformulant qu'on a bien compris.

Cette évolution positive a néanmoins son corollaire :

- Le désir d'autonomie grandissant qu'engendre, et c'est normal, le passage à l'âge adulte, et l'affirmation de la personnalité et du caractère. Il devient plus difficile de gérer les troubles du comportement en raison de la taille et la corpulence des Angelman, troubles qui revêtent une gravité amplifiée au regard des parents, vieillissant eux-mêmes, et des accompagnants.
- Des agissements qui font sourire chez un enfant deviennent difficiles à gérer chez les adolescents ou les adultes ; il semble donc important d'agir contre ces troubles dès le plus jeune âge. Les Angelman sont obstinés et aiment faire les choses à leur manière...
- Les activités proposées doivent être adaptées à leur âge et à leur capacité. Certains ont pu poursuivre leurs loisirs préférés avec des adaptations pour pallier leur moins bonne motricité (par exemple, certaines activités physiques peuvent se faire en étant assis (penser à enlever les accoudoirs), ou juste appuyé sur un tabouret à leur hauteur : ballon, boules, ping-pong, panier de basket, le tricycle en duo, la balançoire en fauteuil roulant, il existe des maillots de bain flottant, on peut adapter un moteur sous un fauteuil roulant manuel lors de longues promenades avec du relief, ou utiliser une roue tout-terrain, etc. On constate que les adultes Angelman ont vite fait de renoncer à une activité si elle leur demande trop d'efforts ou les met en difficulté. Une certaine passivité et un refus de sortir se font jour parfois, ne favorisant pas le maintien de la motricité et des activités, mais les Angelman sont, comme tout le monde, sujets au vieillissement normal et quelquefois à des pathologies liées à l'âge, qui ralentissent l'activité.

Le passage en établissement adultes intervient de plus en plus tard, vers l'âge de 25 ans, en raison du manque de places adaptées. C'est une nouvelle étape qui demande un gros effort d'adaptation, surtout pour ceux qui découvrent l'internat. Les Angelman quittent un univers éducatif pour découvrir un nouveau lieu de vie avec souvent un rythme très différent et la rencontre d'adultes handicapés de tous âges. Quant aux établissements, ils sont très diverses, certains ne faisant que de l'occupationnel, alors que d'autres sont attentifs à l'évolution persistante des adultes Angelman.

Avec le développement des établissements accueillant des personnes atteintes de troubles du comportement (type autiste), on voit se développer de nouveaux types de prises en charge des adultes entre éducatif et création d'activités collant à la vie courante où chacun peut participer à son niveau au bon fonctionnement du groupe. Vraisemblablement un plus pour les Angelman qui arrivent à intégrer ces structures comme nous l'avons vu dans notre étude.

Remerciements :

Nous remercions les familles françaises et de l'étranger qui ont participé à cette enquête, l'Association Francophone du Syndrome d'Angelman (AFSA) et l'association Des Anges Pacôme Les Autres (DAPLA).

Références :

- (1) J Clayton-Smith, L Laan , le syndrome d'Angelman : **Examen des aspects cliniques et génétiques** (2003)
- (2) A J Dagli et C A Williams : Syndrome d'Angelman (1998 – dernière mise à jour 2011)
- (3) L Laan, A denBoer : **Angelman Syndrome in Adulthood** (1996 – Netherlands)
- (4) J Clayton-Smith : **Clinical research on Angelman syndrome in UK** : observations on 82 affected individuals (1993)
- (5). Karine **Pelc**, Guy **Cheron**, and Bernard **Dan** :. Behavior and neuropsychiatric manifestations in **Angelman syndrome**

L'association **Syndrome Angelman France** a pour objectif d'être un centre de ressources pour les familles en proposant notamment des échanges et une mutualisation d'expériences afin d'aider à mieux prendre en charge les Angelman aussi bien à domicile qu'en établissement et obtenir une meilleure prise en compte de leur handicap dans la société : www.syndromeangelman-france.org