

# MEMOIRE

En vue de l'obtention du  
Certificat de Capacité d'Orthophonie  
présenté par :

**Mathilde HAMON**  
**Solène OILLIC**

soutenu publiquement en juin 2015 :

**La communication de la personne porteuse  
d'un Syndrome d'Angelman : comment la  
faciliter ?**

**Élaboration d'un DVD.**

MEMOIRE dirigé par :

**Dominique Crunelle**, Orthophoniste et Docteur en Sciences de l'Éducation  
Institut d'Orthophonie Gabriel Decroix, Lille 2

Lille – 2015

« Communiquer, c'est mettre en commun ; et mettre en commun, c'est l'acte qui nous constitue. Si l'on estime que cet acte est impossible, on refuse tout projet humain. »

Albert Jacquard

## **Remerciements**

Nous remercions chaleureusement notre maître de mémoire, Madame Dominique Crunelle, de nous avoir accompagnées tout au long de cette année et de nous avoir accordé sa confiance.

Merci à toutes les personnes ayant accepté le difficile exercice de passer derrière la caméra à savoir Argan, Simon et sa maman, Laly, Pacôme, Louana, Jade, Gwendaël, Jonas, Soline, Rémy et Louis. Merci à Ismaël, Arthur et Jean pour leur contribution. Merci à leurs parents de nous avoir fait confiance !

Nous remercions également Mesdames Émeline Leseq, Pascale Gracia et Cindy Joos de nous avoir fait partager leurs expériences et leurs réflexions quant au syndrome d'Angelman, ainsi que toute l'équipe de la MAS du Manoir d'Eprenesnil de Rouelles, et tout particulièrement Monsieur François Ferry.

Un grand merci à l'AFSA de nous avoir confié ce projet et donné les moyens de le réaliser dans les meilleures conditions possible

Nous remercions Monsieur Jean-Pierre Delattre pour sa grande disponibilité, ses qualités d'écoute et son professionnalisme.

Nous tenons à remercier nos familles qui, même loin, ont su être présentes et nous soutenir tout au long de nos études.

Merci également à Steph & Matt, nos conseillers, relecteurs, traducteurs et tant d'autres choses encore !

Nous remercions du fond du cœur Fanny, Léna, Marie et Pauline... merci d'avoir vécu l'expérience tout au long de cette année avec nous !

## **Résumé :**

Le syndrome d'Angelman est une maladie rare entraînant un certain nombre de signes cliniques plus ou moins graves, dont une déficience intellectuelle sévère et une absence de langage oral. Les personnes atteintes par le SA font pourtant preuve d'une grande sociabilité, et sont en demande d'interactions et de communication. C'est donc à nous, aidants naturels ou professionnels, de les aider à investir leur communication, en construisant, ensemble, un projet adapté. Des moyens existent !

Nous avons donc, au cours de cette année, travaillé au contact des familles et des professionnels pour créer ce DVD ; il porte sur la spécificité de la communication chez la personne porteuse du Syndrome d'Angelman et sur les outils d'évaluation et de facilitation de la communication.

Ce support sera utilisé lors de rencontres avec professionnels et parents proposées dans le cadre de l'AFSA – l'Association Française du Syndrome d'Angelman. Nous avons voulu créer un support d'information à la prise en main rapide, permettant de découvrir et de comprendre tous les moyens qui permettent à ces personnes d'investir une communication la plus efficace possible.

## **Mots-clés :**

Orthophonie – communication – information - Syndrome d'Angelman – dispositif CHESSEP-DICO PERSO - DVD

## **Abstract :**

Angelman syndrome is a rare affliction that triggers a set of clinical symptoms the gravity of which varies greatly. These symptoms include a severe intellectual impairment/deficiency and the absence of oral language. Yet, affected subjects demonstrate great sociability and thus seek social interaction and communication. As natural or professional assistants, it is our duty to help them increase their command of communication by building personalized projects together. Appropriate methodology and tools to achieve this do exist !

We worked this whole year together with families and speech therapists towards the creation of this DVD. It deals with the specificities of communication in affected subjects and presents existing assessment and facilitation tools.

This material will be used during professional or parental training sessions organized by AFSA (French Association for Angelman Syndrom). We wanted our information material to be quick to handle. We wanted it to enable people to discover and understand all existing means which enable affected subjects to invest their communication as efficiently as possible.

**Keywords :**

Speech therapy – communication – information - Angelman Syndrom –  
CHESSEP-DICO PERSONNEL - DVD

## Table des matières

<b>Introduction</b>	<b>10</b>
<b>Contexte théorique, buts et hypothèses</b>	<b>12</b>
1. Présentation	13
1.1. Généralités	13
1.2. Causes	13
1.2.1. Délétion de la région q11-q13	15
1.2.2. Mutation du gène UBE3A	15
1.2.3. Disomie uniparentale paternelle	15
1.2.4. Défaut d'empreinte	15
1.2.5. Cause inconnue	16
1.2.6. Fluctuations des symptômes en fonction de l'atteinte génétique	16
1.3. Diagnostic	16
1.3.1. Premiers signes	16
1.3.2. Examens complémentaires	17
1.3.2.1. L'électroencéphalogramme	17
1.3.2.2. Les analyses génétiques	18
1.3.3. Diagnostic différentiel	18
1.3.4. L'annonce du diagnostic	19
1.4. Caractéristiques cliniques	20
1.4.1. Caractéristiques cliniques constantes	20
1.4.1.1. Déficience intellectuelle sévère	20
1.4.1.2. Troubles moteurs, retard du développement psychomoteur et ataxie	20
1.4.1.3. Troubles du langage	21
1.4.1.4. Troubles du comportement	21
1.4.1.4.1. La notion de phénotype comportemental	21
1.4.1.4.2. Les troubles comportementaux	22
1.4.2. Caractéristiques cliniques fréquentes	22
1.4.2.1. Épilepsie	22
1.4.2.2. Microcéphalie	23
1.4.2.3. Anomalie de l'électroencéphalogramme	23
1.4.2.4. Troubles du sommeil	24
1.4.3. Troubles associés	24
1.4.3.1. Dysmorphie cranio-faciale	24
1.4.3.2. Strabisme	24
1.4.3.3. Hypopigmentation oculo-cutanée	25
1.4.3.4. Scoliose	25
1.4.3.5. Tendance à l'obésité	25
1.4.3.6. Troubles de la succion, de la déglutition et difficultés alimentaires pendant la petite enfance	25
1.4.3.7. Majoration des réflexes ostéo-tendineux aux membres inférieurs	26
1.4.3.8. Bras en position relevée, fléchis, particulièrement pendant la marche	26
1.4.3.9. Élargissement du polygone de sustentation avec valgus des pieds	26
1.4.3.10. Sensibilité augmentée à la chaleur	26
1.4.3.11. Constipation	26
2. Caractéristiques nécessitant une prise en charge orthophonique	26
2.1. Troubles de la déglutition et de l'alimentation	26

2.1.1. Description des troubles de la déglutition et de l'alimentation.....	26
2.1.1.1. Difficultés de succion et régurgitations.....	27
2.1.1.2. Passage du biberon à la cuillère.....	27
2.1.1.3. Intolérance aux morceaux.....	28
2.1.1.4. Mastication.....	28
2.1.1.5. Hypersalivation et bavage.....	28
2.1.1.6. Prise de boissons.....	29
2.1.1.7. Reflux gastro-oesophagien.....	29
2.1.1.8. Comportements alimentaires.....	30
2.1.2. Retentissements multiples.....	30
2.1.2.1. Prise de poids.....	30
2.1.2.2. Amaigrissement.....	31
2.1.2.3. Retard de croissance.....	31
2.1.2.4. Constipation.....	31
2.1.3. Prises en charge.....	31
2.1.3.1. Régimes.....	31
2.1.3.2. Aides matérielles.....	31
2.1.3.3. Traitements médicamenteux.....	32
2.1.3.4. Prise en charge orthophonique.....	32
2.2. Spécificités de la communication chez la personne porteuse du syndrome d'Angelman.....	33
2.2.1. Développement du langage chez le jeune enfant.....	33
2.2.2. Pré-requis au langage.....	33
2.2.3. Causes de cette absence de langage.....	34
2.2.4. Dissociation entre le versant expressif et réceptif.....	34
2.2.5. Axes de travail pour encourager le développement de la communication.....	34
2.2.5.1. Prise en charge orthophonique.....	34
2.2.5.2. Prise en charge éducative.....	35
2.2.5.3. Nécessité d'un code commun.....	36
2.2.5.4. Choix et mise en place du code.....	37
3. Évaluation de la communication.....	37
3.1. Besoins en matière d'évaluation.....	37
3.2. Le dispositif CHESSEP-DICO PERSONO.....	38
4. Buts et hypothèses.....	39
<b>Sujets, matériel et méthode.....</b>	<b>40</b>
1. Sujet.....	41
1.1. La spécificité de la communication dans le SA.....	41
1.2. Les différents outils d'évaluation et de facilitation de la communication.....	41
1.2.1. Systèmes visuels.....	42
1.2.1.1. L'apport d'un système visuel.....	42
1.2.1.2. Les différents outils existant.....	42
1.2.1.2.1. PECS.....	42
1.2.1.2.2. PODD.....	43
1.2.1.2.3. Adaptation des outils.....	44
1.2.2. Systèmes gestuels.....	44
1.2.2.1. L'apport d'un système gestuel.....	44
1.2.2.2. Signes issus de la LSF.....	45
1.2.3. Système mixte : Makaton.....	45
1.2.4. Le CHESSEP-DICO PERSONO.....	45
1.2.4.1. La démarche d'évaluation.....	46
1.2.4.2. Élaboration d'un projet individualisé.....	47

1.2.4.3. Les outils individualisés et de transmission.....	47
2. Matériel.....	48
2.1. Quels sont les attentes et les besoins des accompagnants ?.....	48
2.1.1. Réalisation d'un questionnaire à destination des familles.....	48
2.1.1.1. Élaboration des questionnaires.....	48
2.1.1.2. Résultats des questionnaires.....	52
2.1.1.3. Quelles attentes exprimées ?.....	52
2.1.2. Rencontres avec des professionnels et parents engagés dans l'AFSA.....	53
2.1.2.1. Conseil ParaMédical et Educatif de l'AFSA (CPME).....	53
2.1.2.2. 12 <sup>èmes</sup> Rencontres Nationales Syndrome d'Angelman 2014.....	54
2.1.3. Rencontre avec des personnes porteuses du SA et observation de leur communication.....	54
2.1.3.1. Un enfant : Argan.....	55
2.1.3.1.1. L'évaluation de sa communication via le CHESSEP.....	55
2.1.3.2. Un enfant : Laly.....	61
2.1.3.3. Un adulte : Simon.....	61
2.1.3.3.1. Observation de sa communication dans son quotidien.....	62
2.1.3.3.2. Outils de transmission du CHESSEP.....	64
2.2. Rencontres avec des professionnels et parents et recueil de leurs témoignages.....	64
2.2.1. P. Gracia, éducatrice spécialisée.....	64
2.2.2. D. Crunelle, orthophoniste.....	65
2.2.3. É. Leseq, orthophoniste.....	66
2.2.4. C. Joos, aide médico-psychologique de la MAS.....	67
2.2.5. B.O. maman de Simon.....	67
2.2.6. S.B. maman de Laly.....	68
2.2.7. C.C. Maman d'Argan.....	68
2.3. Session d'information à la MAS de Simon.....	68
3. Méthode.....	69
3.1. Architecture de base.....	69
3.1.1. Choix des différentes rubriques.....	69
3.1.2. Déroulement du DVD en mode « expert ».....	70
3.1.3. Sélection des sujets.....	70
3.1.3.1. Séquences vidéo tournées par nos soins.....	70
3.1.3.2. Vidéos transmises par des parents.....	71
3.2. Choix des séquences vidéo.....	71
3.2.1. Séquences vidéo des personnes porteuses du SA.....	71
3.2.1.1. Argan.....	71
3.2.1.2. Laly.....	72
3.2.1.3. Simon.....	72
3.2.1.4. Pacôme, Louana, Jade, Louis, Jonas, Soline, Rémy et Gwendaël.....	73
3.2.2. Séquences vidéo des parents et professionnels.....	73
3.3. Montage du DVD.....	73
<b>Résultats.....</b>	<b>74</b>
1. Chapitre 1 : Qu'est-ce que le SA ?.....	75
1.1. Prévalence, étiologies et mécanismes génétiques.....	75
1.2. Les signes cliniques.....	75
1.3. La communication dans le syndrome d'Angelman.....	75
2. Chapitre 2 : Comment évaluer la communication?.....	76
2.1. Comment évaluer la communication ?.....	76
2.2. Présentation du CHESSEP.....	77



2.3.L'évaluation par le CHESSEP.....	77
2.4.L'élaboration d'un projet individualisé.....	82
3.Chapitre 3 : Comment faciliter la communication?.....	82
3.1.La communication au quotidien.....	82
3.2.La communication alternative.....	82
3.3.Transmission des informations.....	83
<b>Discussion.....</b>	<b>84</b>
1.Réflexions menées sur l'outil DVD.....	85
1.1. Synthèse des idées issues des questionnaires et des rencontres.....	85
1.2. Adaptation du discours à deux publics différents : parents et professionnels.....	85
1.3. Adaptation du discours en fonction des différences inter-individuelles.....	85
1.4. Message complet, concis et clair.....	86
2.Nécessité d'adaptation lors des rencontres.....	86
2.1.Une maladie rare.....	86
2.2.Difficultés d'organisation liées au facteur humain.....	87
2.2.1. Ralentissement dus aux délais de contact.....	87
2.2.2. Difficultés de gestion des ressources.....	87
2.2.3. Richesse des rencontres.....	88
2.3.Le tournage des films.....	88
2.3.1. Distractibilité des enfants face à la caméra.....	88
2.3.2. Disponibilité émotionnelle des personnes au moment du tournage... ..	89
3.Difficultés organisationnelles et pratiques lors du montage du DVD.....	90
3.1.Difficultés relatives au plan.....	90
3.1.1. Restriction quant à la durée du DVD.....	90
3.1.2. Mise en ordre de l'architecture du DVD.....	90
3.1.3.Mises à jour régulières.....	91
3.1.4.Transmission des informations.....	91
3.2.Difficultés relatives aux séquences vidéo.....	92
3.2.1.Quelles séquences choisir ?.....	92
3.2.2. Qualités des vidéos.....	92
<b>Conclusion.....</b>	<b>93</b>
<b>Bibliographie.....</b>	<b>96</b>
<b>Liste des annexes.....</b>	<b>99</b>
Annexe n°1 : Schéma explicatif du CHESSEP.....	100
Annexe n°2 : Tableau récapitulatif des NEC.....	100
Annexe n°3 : Questionnaire envoyé aux familles adhérentes à l'AFSA.....	100
Annexe n°4 : Résultats et analyse des questionnaires.....	100
Annexe n°5 : Présentation du syndrome d'Angelman aux professionnels de la MAS.....	100
Annexe n°6 : Arborescence du DVD.....	100
Annexe n°7 : Architecture du DVD.....	100

# Introduction

Le syndrome d'Angelman, décrit pour la première fois en 1965 par un pédiatre britannique, Harry Angelman, est responsable d'une déficience intellectuelle sévère et d'une absence de langage oral. Ces personnes, qui font preuve d'une grande sociabilité, sont en revanche en demande d'interactions et de communication. Les familles des personnes porteuses du syndrome d'Angelman et les professionnels les accompagnant sont donc souvent démunies face à leur handicap communicationnel. Faisant partie des maladies dites orphelines, très peu de choses sont mises en place pour soulager le quotidien de ces malades et de leurs familles.

Pourtant, des outils variés existent pour appuyer leur communication : que ce soit au moyen de gestes, d'un système visuel, d'un cahier de vie ou d'outils de transmission de l'information... ou de la combinaison de ces différents biais. L'investissement d'une communication différente doit se faire de manière progressive et adaptée, elle doit être réfléchie entre familles et professionnels, et appuyée sur une évaluation la plus objective possible des compétences de la personne.

Notre travail consiste donc à créer un DVD d'information portant sur la spécificité de la communication chez la personne porteuse du Syndrome d'Angelman et sur les outils d'évaluation et de facilitation de la communication.

Ce support sera utilisé lors de formations aux professionnels et aux parents proposées par l'AFSA – l'Association Française du Syndrome d'Angelman – et animées par D. CRUNELLE, Orthophoniste et Docteur en Sciences de l'Éducation. Nous avons voulu créer un support d'information à la prise en main rapide, permettant de découvrir et de comprendre tous les moyens qui permettent à ces personnes d'investir une communication la plus efficiente possible.

Dans un premier temps, nous présenterons le cadre théorique de notre DVD, en situant les caractéristiques de la communication chez les personnes atteintes du SA dans le cadre plus global de leur maladie et en présentant les outils que nous évoquerons dans le DVD. Puis nous expliquerons la méthodologie de la réalisation de notre matériel, et le résultat ainsi obtenu.

# Contexte théorique, buts et hypothèses

## **1. Présentation**

### **1.1. Généralités**

Le syndrome d'Angelman (SA) porte le nom de celui qui l'a décrit pour la première fois en 1965, Harry Angelman, pédiatre britannique. Il fait partie des maladies orphelines : on estime en effet sa prévalence mondiale entre 1/12 000 et 1/20 000 naissances selon les études.

Encore méconnue aujourd'hui, cette maladie était autrefois confondue avec l'autisme, en raison de certaines caractéristiques communes (non-investissement du langage oral, comportements stéréotypés par exemple). Elle a été surnommée en premier lieu « happy puppet syndrome » (syndrome de la marionnette joyeuse), ou encore aujourd'hui « syndrome du pantin hilare » en raison de leur démarche saccadée, de leur gaité et de leurs éclats de rire parfois inappropriés. On peut souvent entendre parler des « anges » lorsqu'on parle des personnes atteintes du syndrome d'Angelman, à la fois en raison du nom de cette pathologie, et en référence à leurs « sourires aux anges ».

Ce syndrome est une maladie neurogénétique, essentiellement liée à une délétion sur le chromosome 15, d'origine maternelle. Plusieurs types d'anomalies génétiques ont pu être observées.

Les caractéristiques de ce syndrome sont tout d'abord un retard mental sévère – associé à une quasi absence de langage – un retard psychomoteur important avec une ataxie à la marche, une hyperactivité et un comportement particulier (grande sociabilité, sourires et rires fréquents, hyperexcitabilité). S'associent souvent à ces signes une épilepsie, un trouble du sommeil, et des myoclonies.

### **1.2. Causes**

Le syndrome d'Angelman est une maladie neurogénétique due à une mutation sur le chromosome 15. Pour rappel, nous possédons 23 paires de chromosomes, qui contiennent tout notre matériel génétique ; chaque paire est composée d'un élément transmis par la mère, et d'un autre transmis par le père.

Cette pathologie est provoquée par l'altération ou par la mutation d'un ou

plusieurs gènes sur ce chromosome. Par ailleurs, cette même région du chromosome 15 est responsable du Syndrome de Prader Willi.

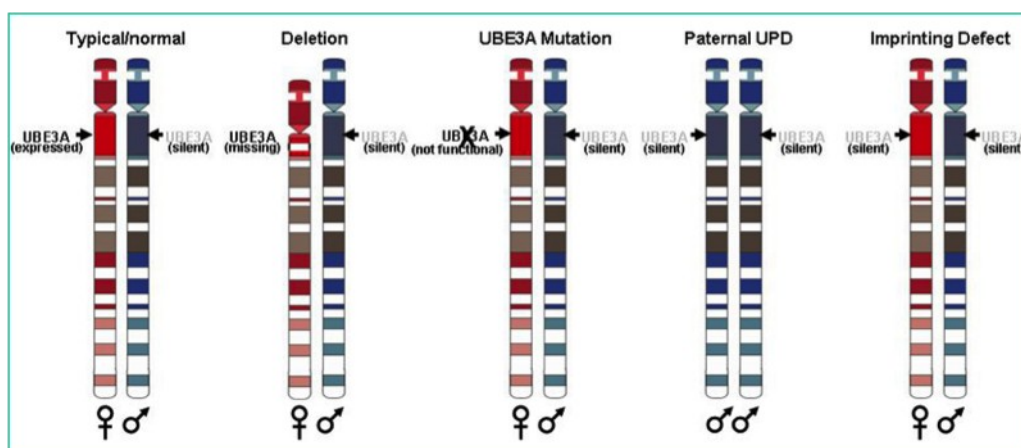
Ce chromosome a un fonctionnement particulier, car il fait partie des 2% à posséder une région – la région q11-q13 - dite « soumise » à l’empreinte génomique parentale : cela signifie que les gènes paternels ne s’expriment pas, qu’ils ne sont pas fonctionnels. Seuls les gènes maternels sont porteurs d’information sur cette région. Ici, on parle donc d’empreinte paternelle.

Cette région contient le gène UBE3A, dont l’absence est responsable du syndrome d’Angelman : si cette zone du chromosome maternel contient une anomalie ou reste silencieux, l’enfant à naître sera donc porteur de cette maladie rare.

D’après le site Orphanet (2011) réalisé avec la collaboration du professeur Moncla, du Docteur Puissant, de Mme Mathon ainsi que l’Association Française des Conseillers en Génétique et de l’AFSA., il a été constaté à ce jour 4 mécanismes génétiques pouvant être à l’origine de cette pathologie :

- une délétion de la région 15q11-q13 (60 à 75 % des cas)
- une mutation du gène UBE3A (10 % des cas).
- une disomie uniparentale paternelle (2 à 5 % des cas)
- un défaut d’empreinte (2 à 5 %)

Dans 5 à 26 % des situations, la cause de cette anomalie reste encore non identifiée.



**Figure 1**  
**Schéma des différents mécanismes génétiques responsables du SA**

### **1.2.1. Délétion de la région q11-q13**

Dans 60 à 75 % des cas, le handicap est dû à une délétion d'origine maternelle : une partie de la région 15q11-q13 est absente, ainsi que le gène UBE3A. Dans ce cas assez courant, la récurrence chez un autre enfant de la fratrie est très faible (<1%).

### **1.2.2. Mutation du gène UBE3A**

Dans 10% des cas, la pathologie est due à une mutation du gène UBE3A. En effet, la moindre modification du code génétique peut avoir pour conséquence un défaut dans la production d'une protéine. Dans le cas du syndrome d'Angelman, la maladie ne sera présente que si la mutation intervient sur le gène maternel, le gène paternel étant inactif.

### **1.2.3. Disomie uniparentale paternelle**

Dans 2 à 5% des cas, l'enfant hérite de deux chromosomes paternels – au lieu d'un seul – et aucun de la mère. Ce chromosome paternel étant silencieux, dans cette situation d'empreinte génomique parentale, le gène UBE3A va donc être absent, ce qui induira le syndrome. Dans cette situation encore, la récurrence pour une autre naissance est de l'ordre de 1%.

### **1.2.4. Déficit d'empreinte**

Enfin, dans 2 à 5% des cas, il s'agit d'une anomalie présente sur le chromosome maternel qui le rend, tout le comme le chromosome paternel, silencieux. Il est rendu muet par une « anomalie isolée de la méthylation » ce qui affecte directement le gène UBE3A.

### **1.2.5. Cause inconnue**

Dans 5 à 26% des cas, la cause de l'apparition du syndrome reste inconnue.

### **1.2.6. Fluctuations des symptômes en fonction de l'atteinte génétique**

Les symptômes présents ainsi que leur sévérité varient en fonction du type et de la gravité de l'atteinte génétique.

En effet, une disomie monoparentale ou un défaut d'empreinte seront généralement synonyme d'une atteinte plus partielle concernant la déficience intellectuelle, les troubles du langage ou encore l'épilepsie. Tandis qu'une mutation ou une délétion du gène UBE3A provoqueront des troubles plus conséquents.

## **1.3. Diagnostic**

Le diagnostic repose sur des signes cliniques, puis il peut être confirmé grâce à un électroencéphalogramme, et à une analyse cytogénétique et moléculaire. Il doit être réalisé dans un centre diagnostic.

Ce diagnostic est rarement possible avant le premier anniversaire de l'enfant, les signes étant peu évidents au tout début, et pouvant être confondus avec les signes d'autres pathologies.

Il est conseillé de demander un conseil génétique pour les grossesses suivantes, en raison du risque de récurrence, qui varie de 0 à 50 % en fonction de l'anomalie génétique responsable de la maladie.

### **1.3.1. Premiers signes**

Ce syndrome est souvent évoqué vers les 6 mois, mais c'est dans la deuxième année de l'enfant qu'il devient plus évident : les premiers indices sont souvent un retard d'acquisition de la marche et des tremblements. Il est ensuite confirmé par des analyses génétiques dans 90% des cas.



Il y a peu d'années de cela, ce syndrome méconnu était difficile à détecter (et parfois le diagnostic n'était posé qu'à l'adolescence), mais, de plus en plus, il arrive que des parents reconnaissent leur enfant dans des descriptions d'enfants porteurs du SA dans des articles, sur internet ou sur des brochures.

### **1.3.2. Examens complémentaires**

#### **1.3.2.1. L'électroencéphalogramme**

Une fois les signes cliniques repérés, la première étape du diagnostic sera de faire un électroencéphalogramme. En effet, des anomalies typiques ont été observées sur les tracés de la plupart des personnes porteuses du SA (environ 80%), et ceci peut aussi permettre d'établir un diagnostic différentiel concernant d'autres pathologies aux caractéristiques communes (le syndrome de West, la variante petit mal du syndrome de Lennox-Gastaut ou encore le syndrome de Rett).

Comme il est reporté dans l'article « Angelman syndrome: is there a characteristic EEG? » de Laura A.E.M. Laan et Alla A. Vein (2003), les chercheurs reconnaissent aujourd'hui l'existence de trois modèles types de tracés anormaux repérés à l'électroencéphalogramme dans le cas du SA. Ceux-ci apparaissent de manière isolée ou combinés selon les patients.

Le tracé le plus souvent observé – que ce soit chez les patients adultes ou chez les enfants – consiste en une activité rythmique de 4-6 Hz persistante, supérieure à 200 microvolts, souvent généralisée, n'étant pas associé à une somnolence et se prolongeant sur une grande partie de l'enregistrement.

Les résultats de l'EEG ne peuvent être fiables que dans un contexte clinique approprié et peuvent aider à identifier les patients atteints dès le plus jeune âge, moment auquel le conseil génétique peut être particulièrement important. Aussi, si un encéphalogramme, effectué à un moment donné, ne montre pas de résultats évocateurs, il conviendra de recommencer l'examen. Il est reporté que cet examen est rendu difficile par l'hyperactivité et le retard mental de ces personnes, (notamment pour tester l'activité cérébrale lors de la fermeture des yeux) ou par leurs troubles du sommeil (pour tester l'activité cérébrale lors du sommeil). Les anomalies reportées à l'éveil sont aussi observables lorsque le patient est endormi.

### **1.3.2.2. Les analyses génétiques**

Les analyses génétiques sont essentielles pour poser le diagnostic et permettent par ailleurs d'identifier le processus responsable de la pathologie ainsi que de déterminer le risque de récurrence.

En complément de l'électroencéphalogramme, il faudra donc réaliser une analyse cytogénétique et moléculaire. L'analyse cytogénétique consiste en une étude de l'ADN au niveau des cellules, par un caryotype par coloration, ou par la FISH (« Fluorescent in Situ Hybridization»), technique qui permet de révéler les chromosomes par fluorescence. Ces premiers examens ont pour but de détecter une éventuelle microdélétion de la région 15q11-q13.

Si l'on ne retrouve pas de délétion lors de ce premier test, on procède alors à d'autres examens consistant en l'observation des traces de méthylation sur les deux chromosomes (maternel et paternel) qui sont responsables du phénomène d'empreinte parentale : on cherchera à savoir si les chromosomes ne sont pas tous les deux muets ou silencieux.

Enfin, en dernier recours, d'autres examens permettent de savoir si la pathologie n'est pas liée directement à une mutation du gène UBE3A.

Dans environ 10% des cas enfin, aucune analyse ne peut clairement indiquer que la personne est porteuse du syndrome d'Angelman, et le diagnostic reste difficile à poser.

### **1.3.3. Diagnostic différentiel**

Le diagnostic des maladies rares telles que le syndrome d'Angelman se fait d'autre part par le diagnostic différentiel : chez le très jeune enfant, l'observation des troubles moteurs et/ou intellectuels peuvent faire penser à différents syndromes, tels que les syndromes de Rett (chez une fille), de Pitt-Hopkins, de Mowat-Wilson, de déficience alpha-thalassémie ATRX (chez un garçon), des anomalies chromosomiques telles que la délétion 22q13.3 ou la microdélétion 2q23.1, ou encore l'infirmité motrice cérébrale.

Le diagnostic ne pourra donc se faire de manière certaine qu'après les examens permettant de faire ressortir l'anomalie génétique correspondant au SA.

#### **1.3.4. L'annonce du diagnostic**

Quelle que soit la maladie, le moment où le diagnostic est posé est toujours un moment compliqué, où les émotions sont grandes, qu'elles soient positives ou négatives. Comme le dit Elisabeth ZINSCHITZ (2007), psychologue, « l'annonce aux parents du handicap de leur enfant est un moment décisif, difficile et constructeur pour la relation à venir entre les parents et leur enfant ».

En effet, ce diagnostic, ce nom posé sur des inquiétudes et sur des doutes, peut être très mal vécu même si les familles sont dans l'attente : il cristallise une réalité, et ne permet pas de retour en arrière.

Pour ce type de pathologie, l'annonce doit être synonyme d'engagement à l'accompagnement, car ces familles vont se retrouver dans une situation inconnue et effrayante. Que ce soit les professionnels, les associations, ou les autres familles de malades, tous peuvent et doivent apporter leur aide, pour que ces parents d'enfant porteur d'un handicap puissent être parents avant tout, et élever leur enfant le plus sereinement possible. Selon Elisabeth ZINSCHITZ (2007) « les parents ont également besoin de temps pour accepter et traverser le deuil de leurs projets et attentes, et ainsi favoriser au mieux le développement de leur enfant handicapé, faciliter son autonomisation à l'âge adulte dans le contexte de ses propres limites cognitives ou physiques, en évitant l'écueil de la surprotection ».

Très rapidement, ces familles vont être orientées vers différentes prises en charges, qu'elles soient réalisées en centre ou avec des professionnels travaillant en libéral. Ces enfants pourront ainsi débiter un suivi en orthophonie, en psychomotricité, en ergothérapie ou en kinésithérapie avec des méthodes de communication portées le plus souvent sur le non-verbal.

Très souvent, il est proposé de l'hydrothérapie – les personnes porteuses du syndrome d'Angelman ayant une forte attirance pour l'eau – ou de l'équithérapie.

D'autre part, il conviendra de commencer certains traitements, comme un traitement médicamenteux antiépileptique, ou une prise en charge thérapeutique pour traiter l'hyperactivité ou les troubles du sommeil.

## **1.4. Caractéristiques cliniques**

Certaines caractéristiques de la maladie sont toujours présentes, peu importe le mécanisme génétique mis en jeu : il s'agit des caractéristiques constantes. D'autres sont fréquentes, elles touchent 80% de la population porteuse du SA. Il existe de nombreux troubles associés qui ne sont pas forcément tous présents chez chaque enfant car ils varient en fonction du type d'atteinte, de l'âge et des différences inter-individuelles.

### **1.4.1. Caractéristiques cliniques constantes**

Elles concernent 100% des cas.

#### **1.4.1.1. Déficience intellectuelle sévère**

Le quotient intellectuel des sujets atteints du SA sera toujours inférieur à 50, et se situera le plus souvent aux alentours de 30. Les enfants auront des difficultés majeures dans les apprentissages, avec un développement lent et retardé par rapport à la norme. En revanche, les acquisitions ne régressent pas une fois qu'elles sont acquises.

L'accès au symbolisme est souvent entravé par cette déficience intellectuelle, cela empêchera l'utilisation de codes de communication à base de pictogrammes trop symboliques. Ils s'approprient mieux un système visuel à base de photos.

La mémoire semble préservée et ils sont relativement performants dans le domaine de l'orientation et de la topographie.

#### **1.4.1.2. Troubles moteurs, retard du développement psychomoteur et ataxie**

On retrouve chez les personnes porteuses du SA une hypotonie axiale associée à une hypertonie des membres. L'acquisition de la station assise sera retardée, ainsi que les capacités à se mouvoir au sol (ramper, marcher à 4 pattes).

La marche est souvent acquise après l'âge de 3 ans, parfois plus tardivement, et un enfant sur dix ne marchera pas.

Les personnes SA présentent une ataxie, c'est à dire une incoordination des mouvements volontaires avec conservation de la force musculaire. En effet, la démarche reste généralement raide, saccadée, instable. Les mouvements sont mal coordonnés et imprécis. Il peut exister des « tremblements » des extrémités qui auront pour conséquences des difficultés lors de l'alimentation ou la préhension d'objets.

On observe par ailleurs des myoclonies qui entravent la motricité.

### **1.4.1.3. Troubles du langage**

Les personnes porteuses du SA présenteront une absence ou quasi absence de langage verbal. La compréhension restera bien meilleure que l'expression. En effet, sur le plan expressif, ils seront limités le plus souvent à quelques mots ou syllabes significatives, avec un trouble d'articulation majeur.

Sur le plan non verbal, on dénote un désir de communication bien présent. Les enfants cherchent à se faire comprendre, notamment grâce à des mimiques, des gestes, des bruits ou encore le pointage d'objets.

Ce point sera repris plus en détail dans la partie dédiée à la communication chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman.

### **1.4.1.4. Troubles du comportement**

#### ***1.4.1.4.1. La notion de phénotype comportemental***

Selon Livet et Al (2008), cette notion désigne « un ensemble de comportements incluant processus cognitifs et interactions sociales qui est associé de façon significative à un syndrome génétique ».

Certains syndromes génétiques sont caractérisés de « syndromes à phénotype comportemental », c'est à dire que certains traits comportementaux font partie des signes cliniques recherchés pour la pose du diagnostic. Parmi ces syndromes à phénotype comportemental, on retrouve notamment les syndromes de Willi-Prader, de Williams et de Smith-Magenis.

#### **1.4.1.4.2. Les troubles comportementaux**

Les personnes porteuses du SA présentent une hyperactivité et une hyperexcitabilité pouvant se manifester par un flapping, c'est à dire un battement frénétique des bras. Les réactions seront jugées disproportionnelles par rapport aux stimulations qui les provoquent.

Une des caractéristiques des enfants touchés par ce syndrome est leur comportement joyeux, jovial, leurs accès de rire fréquents et inappropriés et leur sourire « aux anges » : cette particularité a d'ailleurs été l'une des premières à être décrite par Harry Angelman, et c'est pour cette raison que les enfants atteints du SA sont fréquemment surnommés « les Anges ».

Ils présentent également une attirance pour l'eau et les objets brillants, et peuvent avoir tendance à tout porter à la bouche : on retrouvera notamment des conduites alimentaires à risque, avec une propension à ingérer des éléments non-alimentaires.

### **1.4.2. Caractéristiques cliniques fréquentes**

#### **1.4.2.1. Épilepsie**

Des crises d'épilepsie apparaissent avant l'âge de trois ans et persistent à l'âge adulte. L'épilepsie se traduit, dans les cas les plus graves, par une perte de conscience ou des convulsions, et parfois des hallucinations.

Chez les personnes porteuses de ce syndrome, plusieurs types d'épilepsie peuvent se manifester :

- les crises **atoniques** : Elles se traduisent par une perte soudaine du tonus musculaire. L'enfant devient alors mou, perd connaissance pendant quelques minutes et tombe.
- les **absences** : L'enfant perd le contact avec l'entourage, il reste immobile, le regard dans le vague et ne répond plus. Ces absences durent, en général,

moins de quinze secondes mais elles peuvent survenir plusieurs fois par jour, voire plusieurs fois par heure. Suite à la crise, l'enfant reprend son activité et ne garde aucun souvenir de l'épisode épileptique.

Elles peuvent parfois durer jusqu'à une minute avec un début et une fin progressifs. Des mouvements de secousses musculaires ou de raidissement du corps peuvent s'y associer, on parle alors d'absences atypiques.

- les crises **myocloniques**. Elles sont caractérisées par des secousses musculaires brusques et rythmées appelées myoclonies. Il n'y a pas de perte de connaissance ni de conscience. Les myoclonies surviennent par épisodes de plusieurs secousses. Elles peuvent toucher les jambes et donc entraîner des chutes dans certains cas.
- les crises **tonico-cloniques** ou **cloniques** : Autrefois appelées « grand mal », elles se décomposent en deux phases : une phase tonique pendant laquelle les muscles se contractent intensément, et une phase clonique se traduisant par des secousses musculaires rapides, violentes, pouvant toucher tout le corps (on parlera dans ce cas de crises généralisées) ou seulement un hémicorps (on parlera de crises unilatérales). Il y aura une perte de connaissance entraînant une chute, ainsi qu'un bavage et éventuellement des vomissements, des pertes d'urine ou de selles et une cyanose due à un bref arrêt de la respiration.

#### 1.4.2.2. Microcéphalie

Le périmètre crânien est anormalement réduit en raison d'un faible développement des os du crâne : ce périmètre crânien sera normal à la naissance, pour aboutir à une microcéphalie modérée à l'âge de deux ans. La microcéphalie persistera à l'âge adulte.

### **1.4.2.3. Anomalie de l'électroencéphalogramme**

Comme vu précédemment, l'électroencéphalogramme (EEG) est un examen qui permet d'évaluer l'activité du cerveau. Selon Boyd et al (1997), les résultats de l'EEG rapportent des anomalies liées à l'épilepsie ainsi qu'une particularité caractéristique du syndrome, notamment lorsqu'ils ferment leurs yeux. Cette particularité n'est pas en rapport avec l'existence d'une épilepsie. Quand l'enfant atteint l'âge d'environ dix ans, l'EEG n'est plus aussi caractéristique.

### **1.4.2.4. Troubles du sommeil**

On observe chez 90% des jeunes enfants (entre 2 et 6 ans surtout) des difficultés à s'endormir, une résistance au coucher et des réveils fréquents du fait de leur grande sensibilité aux bruits. Leur besoin de sommeil est diminué et il peut y avoir une perturbation du cycle nyctéméral (cycle veille-sommeil). Ce trouble diminuera généralement à la fin de l'enfance, sans toutefois régresser totalement.

Des approches comportementales voire pharmacologiques peuvent être envisagées pour remédier à ce problème ; les corrélations entre trouble du sommeil et épilepsie ne sont à ce jour pas démontrées, mais les conséquences de la fatigue ne doivent pas être minimisées, que ce soit sur les capacités d'apprentissage ou sur l'agressivité.

## **1.4.3. Troubles associés**

### **1.4.3.1. Dysmorphie cranio-faciale**

Les personnes porteuses du SA présentent de nombreuses particularités cranio-faciales comme une macrostomie (bouche élargie) avec les dents supérieures écartées, un prognathisme (avancement trop important de la mâchoire inférieure), une protrusion linguale entraînant un bavage, un occiput plat (également conséquence de l'hypotonie, entraînant un retard de l'acquisition de la position assise), ou encore des yeux enfoncés dans les orbites.



#### **1.4.3.2. Strabisme**

Ce défaut de parallélisme des axes visuels peut se résorber de lui-même ou à l'aide d'un cache-œil temporaire. Il peut être à l'origine d'une difficulté à percevoir l'aspect tridimensionnel des éléments.

#### **1.4.3.3. Hypopigmentation oculo-cutanée**

L'hypopigmentation ne sera présente qu'en cas de délétion. Celle-ci peut être plus ou moins sévère. Dans les cas les plus sévères, les personnes ont un albinisme de la peau et des yeux (absence totale de pigmentation). Cela peut causer des troubles de la vision comme une baisse de l'acuité visuelle, une photophobie (éblouissement important à la lumière), un nystagmus (oscillations involontaires et rythmées des globes oculaires) ou un strabisme.

#### **1.4.3.4. Scoliose**

La scoliose touche environ 30% à 70% des plus de 15 ans, mais on retrouve déjà une attitude scoliotique chez 46% des moins de 10 ans. C'est à l'adolescence que cette déformation apparaît : elle est due à l'hypotonie du tronc associée à l'hypertonie des membres, ce qui crée, à terme, la déformation de la colonne vertébrale.

Ce trouble est à surveiller de très près, et une prise en charge kinésithérapique est fréquente, avec port de corset si nécessaire. En effet, des problèmes respiratoires peuvent notamment résulter de ce trouble.

#### **1.4.3.5. Tendance à l'obésité**

Ce point est repris plus en détail dans la partie dédiée aux retentissements des troubles de l'alimentation. Une prise de poids importante peut provoquer une scoliose ou en empirer une déjà existante.

#### **1.4.3.6. Troubles de la succion, de la déglutition et difficultés alimentaires pendant la petite enfance**

Nous détaillerons ce point avec plus de précision dans un prochain chapitre.

#### **1.4.3.7. Majoration des réflexes ostéo-tendineux aux membres inférieurs**

#### **1.4.3.8. Bras en position relevée, fléchis, particulièrement pendant la marche**

#### **1.4.3.9. Élargissement du polygone de sustentation avec valgus des pieds**

#### **1.4.3.10. Sensibilité augmentée à la chaleur**

#### **1.4.3.11. Constipation**

Ce sujet est abordé dans les conséquences des troubles de l'alimentation.

## **2. Caractéristiques nécessitant une prise en charge orthophonique**

### **2.1. Troubles de la déglutition et de l'alimentation**

#### **2.1.1. Description des troubles de la déglutition et de l'alimentation**

Ces troubles sont très fréquents puisqu'ils touchent environ 70% des nourrissons atteints du syndrome d'Angelman. Ils sont essentiellement dus à une dyspraxie bucco-faciale et à des troubles sensitifs. Une prise en charge orthophonique la plus précoce possible est nécessaire afin d'aider ces enfants à

investir correctement la sphère buccale, et ainsi leur permettre, plus tard, un passage à la cuillère plus serein.

### **2.1.1.1. Difficultés de succion et régurgitations**

Dès la naissance, on observera des difficultés d'alimentation dues à une dyspraxie bucco-faciale - entraînant des mouvements irréguliers et mal coordonnés - ou encore à un manque d'initiation du mouvement.

Les premières tétées sont souvent difficiles et longues, qu'il s'agisse d'une alimentation au sein ou au biberon. Il est souvent nécessaire d'entailler la tétine du biberon ou d'utiliser une tétérelle (embout en silicone posé sur le mamelon, facilitant la prise au sein) pour simplifier l'écoulement du lait. En effet, ces enfants peuvent avoir des difficultés d'ordre moteur : ils auront du mal à avancer les lèvres pour enserrer la tétine (ce qui peut les amener à avaler de l'air) et auront des difficultés de coordination, pouvant entraîner des fausses routes. Il est conseillé aux parents de faire des pauses régulières lors de la tétée.

D'autre part, des troubles de la sensibilité provoquent souvent des anomalies au niveau de la déglutition et du réflexe nauséux. Il existe deux cas de figure :

1. les nourrissons hypersensibles peuvent avoir un réflexe nauséux exacerbé, les amenant à régurgiter lors de stimulations buccales ne devant normalement pas provoquer ce réflexe : ceci peut amener, à terme, des troubles alimentaires massifs, et entraver la diversification alimentaire et le passage à la cuillère.
2. Les nourrissons hyposensibles ont quant à eux un réflexe de déglutition retardé, reculé, voire absent, faute d'informations sensibles. Les conséquences de cette hyposensibilité seront un allongement des repas et un risque important de fausses routes, car la protection des voies aériennes n'est plus assurée.

Ces régurgitations peuvent aussi être causées par des reflux gastro-oesophagiens dont il sera question plus tard.

### **2.1.1.2. Passage du biberon à la cuillère**

Les troubles moteurs dont sont atteints les personnes porteuses du SA peuvent provoquer des difficultés quant à l'utilisation de la cuillère ou de la fourchette, or leur utilisation contribue à une certaine intégration sociale et à l'acquisition de l'autonomie alimentaire.

Ces difficultés sont dues à des troubles d'ordre physiologique : l'hypotonie buccale entraînant une protrusion de la langue, avec une bouche souvent largement ouverte – et une respiration essentiellement buccale – ne permet pas une bonne utilisation de la cuillère. Une prise en charge orthophonique précoce permettra de réduire cette hypotonie en travaillant sur la fermeture de bouche et en procédant à des stimulations linguales.

### **2.1.1.3. Intolérance aux morceaux**

Comme cité plus tôt, un réflexe nauséux exacerbé peut rendre difficile l'introduction des morceaux dans la nourriture. De nombreuses personnes atteintes par ce syndrome mangent donc mixé pendant un temps relativement long avant de pouvoir passer à une alimentation plus variée en texture.

### **2.1.1.4. Mastication**

Bien que la tendance à mastiquer soit très présente chez les enfants porteurs d'un SA (utilisée comme moyen d'exploration, lors de phases orales prolongées), on observe des difficultés de mastication, conséquences des troubles de deux éléments moteurs : la langue et les joues.

L'allongement des repas, la difficulté à manger certains aliments tels que la viande, et les fausses routes sont les retentissements directs de ces troubles praxiques.

### **2.1.1.5. Hypersalivation et bavage**

Ces troubles sont observés chez 20 à 80% des patients Angelman : on

observe donc presque à chaque fois un bavage, mais il n'est pas toujours provoqué par une salivation excessive : il peut être la simple conséquence d'un défaut de rétention, ou d'une déglutition atypique, liés à l'hypotonie de la sphère orale.

Du fait de la respiration essentiellement buccale et de la protrusion de la langue, ces personnes ont besoin d'exercices de stimulation, pour mieux maîtriser les différents acteurs et temps de la déglutition et ainsi réduire ce bavage.

#### **2.1.1.6. Prise de boissons**

La prise de boisson est elle aussi rendue compliquée par ces différents troubles, et les fausses routes ne sont pas rares. L'utilisation d'un verre échancre, correctement rempli, avec anses, est recommandée. Tout comme pour la prise d'aliments, il est nécessaire de mettre en place une posture facilitatrice (tronc légèrement incliné en arrière et flexion antérieure de la tête).

Souvent, les personnes porteuses du SA n'aiment pas boire d'eau mais préfèrent du soda ou de l'eau pétillante car cela leur procure plus de sensations lors du passage en bouche et dans la trachée. On conseille également d'adapter les textures : une eau épaissie ou gélifiée sera plus facile à contrôler qu'une eau liquide lors de la phase buccale de la déglutition car cette dernière peut plus facilement causer des fausses routes en passant dans les voies aériennes. De plus, la perméabilité labiale n'assure pas une prise de boisson liquide efficace, pouvant entraîner, à terme, une déshydratation.

#### **2.1.1.7. Reflux gastro-oesophagien**

Ces RGO, qui désignent la remontée dans l'œsophage du contenu gastrique, entraînent des inflammations de l'œsophage, dues à la présence des sucs gastriques dans les aliments après leur passage dans l'estomac. Ces inflammations peuvent provoquer à terme des vomissements sévères, une œsophagite très douloureuse -qui peut entraîner un refus de s'alimenter - ou de graves fausses routes : c'est donc un problème qui peut passer inaperçu mais qu'il faut prendre au sérieux.

Fréquent chez le nourrisson du fait de la position allongée, il pourra devenir

plus rare avec la verticalisation de l'enfant et peut être réduit en épaississant les biberons. Toutefois, si le RGO persiste, des mesures hygiéno-diététiques et un traitement médicamenteux adapté pourront être mis en place.

### **2.1.1.8. Comportements alimentaires**

Les repas avec une personne atteinte du SA sont des moments importants, qui doivent être pris avec le maximum de plaisir possible, mais qui se font la plupart du temps avec un accompagnant ou aidant vigilant. Ils devront se dérouler autant que possible dans le calme : les personnes en institution mangent très souvent à une table isolée, car se retrouver au milieu d'un groupe pour ces moments pourrait déranger l'alimentation de ces personnes très distractibles. Il conviendra de les placer dans la posture la plus pratique et la plus sécurisante pour eux.

Ces personnes ayant une tendance à tout porter à la bouche, il faudra rester vigilant lors de la prise alimentaire.

Ayant une très forte sélectivité concernant les aliments, le repas peut être une véritable bataille, et certaines personnes ont des exigences très précises ; il est très difficile de servir du salé à certains : l'apport d'une alimentation variée est difficile. Il est en effet reconnu qu'ils ont une appétence particulière pour les aliments sucrés, ce qui peut amener certains parents ou professionnels à réaliser des sortes de compromis en utilisant le dessert comme récompense.

### **2.1.2. Retentissements multiples**

#### **2.1.2.1. Prise de poids**

En conséquence de ces comportements alimentaires (tendance à manger de façon compulsive, et à absorber essentiellement de la nourriture sucrée), on pourra observer une prise de poids excessive pouvant aller jusqu'à l'obésité, notamment au moment de l'adolescence : cette tendance est à surveiller, car elle peut aggraver une scoliose déjà présente.

On note également que ce trouble peut être accru par la prise d'un traitement anti-épileptique, notamment par la Dépakine.

Il semblerait que les personnes atteintes du syndrome par disomie ou de

mutation du gène UBE3A soient plus gourmands et donc plus sujets à une prise de poids que les personnes ayant une délétion.

### **2.1.2.2. Amaigrissement**

Au contraire, les enfants atteints d'une délétion ayant des problèmes de reflux gastro-oesophagien peuvent rencontrer des problèmes d'amaigrissement. Ces difficultés de déglutition et d'alimentation peuvent entraîner une insuffisance pondérale chez des enfants déjà minces : il sera donc important de contrôler régulièrement leur poids pour éviter une dénutrition pouvant entraîner par la suite des complications.

### **2.1.2.3. Retard de croissance**

### **2.1.2.4. Constipation**

Des problèmes de constipation peuvent apparaître, surtout chez des sujets peu mobiles. D'après les résultats de l'enquête d'Odile Piquerez (avril 2003) pour l'association Syndrome Angelman France, 61% des plus de quinze ans en souffrent. Dans ce cas de figure, l'apport d'une alimentation riche en fibres est conseillée, ainsi que l'augmentation de la prise de boissons. Si ce régime est insuffisant, des laxatifs peuvent devenir nécessaires.

Néanmoins, certains traitements antiépileptiques aggravent ce problème.

## **2.1.3. Prises en charge**

### **2.1.3.1. Régimes**

Un régime riche en fibres peut être mis en place dans les cas de constipation. S'il y a un amaigrissement, il peut être prescrit à l'enfant des compléments alimentaires.

### **2.1.3.2. Aides matérielles**

Chez le nourrisson n'arrivant pas à téter de manière efficace à cause du manque de tonus, l'utilisation de tétines spéciales est recommandée.

Pour éviter les régurgitations et les fausses routes, un médecin peut prescrire un lait spécial, plus épais, ou bien les liquides pourront être épaissis grâce à des produits épaississants vendus dans le commerce.

Un matériel adapté pourra aussi être mis en place pour faciliter le moment du repas : couverts à manche ergonomique, assiette inclinée, paille...

Dans les cas les plus sévères, quand le pronostic vital est en jeu, une sonde naso-gastrique peut être posée.

### **2.1.3.3. Traitements médicamenteux**

Dans certains cas, un traitement médicamenteux peut être mis en place pour réduire le reflux gastro-oesophagien. En effet, ces remontées doivent être prises très au sérieux, car elles peuvent avoir diverses conséquences comme des affections rhino-pharyngées, des toux inexplicables, des éructations fréquentes, des infections pulmonaires, des troubles de l'alimentation, des réveils nocturnes...

### **2.1.3.4. Prise en charge orthophonique**

Ces troubles de l'oralité sont dus à une dyspraxie bucco-faciale entraînant une incoordination des mouvements des lèvres, des joues et de la langue.

La prise en charge reposera essentiellement sur la création de nouveaux automatismes et la mise en place d'une déglutition réflexe. Les objectifs à long terme seront la mise en place d'une déglutition efficace afin de prévenir les fausses routes et de réduire la fuite salivaire. Il s'agira donc de proposer des stimulations endo-buccales par des massages au doigt ou par la cryothérapie (bâtonnet glacé passé sur la langue). On pourra également entraîner la fermeture labiale et la respiration nasale.

La réduction du bavage ne peut passer par des exercices pratiques et de contrôle volontaire car leur niveau de proprioception ne le leur permet pas.



Si la prise en charge orthophonique est insuffisante voire inefficace, il existe deux solutions médicales :

- L'utilisation de patchs de scopolamines qui régulent les sécrétions salivaires. Ceux-ci peuvent être utilisés de manière continue ou ponctuelle.
- L'intervention chirurgicale consistant en la dérivation des certaines glandes salivaires afin de réduire leur activité sécrétrice.

## **2.2. Spécificités de la communication chez la personne porteuse du syndrome d'Angelman**

### **2.2.1. Développement du langage chez le jeune enfant**

Le jeune enfant porteur du syndrome d'Angelman n'acquerra pas le langage comme ses pairs : en effet, lors de la première année, on observera peu de babil.

Cette période de babillage, porteuse du développement à venir, pose les bases du langage. Or, le tout-petit atteint du SA investira peu le langage oral, il fera moins – voire pas – de vocalises et ne sera pas dans une conduite d'imitation par rapport à l'adulte. Ce babillage n'évoluera pas de manière aussi spectaculaire que chez l'enfant tout-venant. Dans une même logique, il pleurera et criera peu.

Souvent, ce sont là les premiers signes qui inquiètent les parents, et les poussent à consulter.

Les premiers mots arriveront tardivement, et resteront rares : les personnes porteuses de ce syndrome utilisent rarement plus de 5 mots, même si certaines personnes – peu nombreuses – peuvent utiliser jusqu'à une vingtaine de mots (les cas dus à un défaut d'empreinte notamment). Bien souvent, ces quelques mots ne seront pas combinés entre eux.

### **2.2.2. Pré-requis au langage**

On peut constater que les personnes atteintes du syndrome d'Angelman manifestent une grande envie de communiquer, et le font d'ailleurs par tous les biais possible : en effet, la communication est un acte multimodal, et les messages sont aussi transmis par les regards, les mimiques, les postures... tant chez les personnes

tout-venantes que chez les personnes porteuses d'un handicap communicationnel.

Les autres modes de communication sont plus exploités que le langage oral . Ainsi, les SA peuvent être capables de moduler leurs productions vocales et de développer une gestualité signifiante, un pointage proto-impératif et des conduites d'imitation. Pour développer et investir au mieux ces compétences, il est primordial de leur proposer une prise en charge orthophonique précoce et adaptée.

### **2.2.3. Causes de cette absence de langage**

On note deux éléments pouvant être à l'origine de cette absence ou quasi-absence de langage : la déficience intellectuelle, mais surtout les difficultés au niveau de la sphère oro-bucco-faciale : en effet, Penner (1993) considère que cette absence de langage oral ne peut être expliquée par la déficience intellectuelle seule.

On observe une possible dyspraxie ou apraxie buccale, qui les empêche non seulement de réaliser les mouvements articulatoires adéquats, mais qui est aussi responsable de bavage ou de difficultés de mastication et / ou de déglutition. Cette apraxie concerne également les muscles du pharynx.

### **2.2.4. Dissociation entre le versant expressif et réceptif**

Il existe une forte inégalité entre les capacités de compréhension et les capacités d'expression chez les personnes atteintes du SA.

En effet, la plupart des sujets comprennent beaucoup mieux qu'ils ne s'expriment, notamment grâce à l'utilisation du contexte. Ainsi, ces personnes peuvent souvent comprendre des ordres simples, voire de courtes phrases en contexte. Néanmoins, elles interpellent souvent leurs interlocuteurs par des cris, et avec de l'aide, elles pourront apprendre à investir la communication non verbale (utilisation de signes, d'un code avec pictogrammes / photos / images).

De nombreux parents avouent être déroutés face à leur enfant car ils ne peuvent évaluer la part de ce que leur enfant comprend ou ne comprend pas.

## **2.2.5. Axes de travail pour encourager le développement de la communication**

### **2.2.5.1. Prise en charge orthophonique**

Chez ces sujets qui ont un langage en réception bien meilleur que celui en production, il faut tout mettre en place pour développer et exploiter leurs capacités de communication. Cependant, il faudra tenir compte du fait que celles-ci dépendent du type d'anomalie génétique responsable de la maladie (les personnes « sans délétion » pourront notamment acquérir plus de lexique, parfois – mais rarement – jusqu'à une cinquantaine de mots ou syllabes significatives).

La prise en charge se fera par étapes, et sera essentiellement basée sur des conduites d'imitation : elle se fera par incitations répétitives, et en utilisant un feedback positif le plus souvent possible, lorsque la compétence est réinvestie.

Une prise en charge orthophonique est conseillée pour ces personnes, et ceci pour différents axes de travail :

- Travail de la sphère oro-faciale afin de limiter le bavage, d'éviter les fausses routes et d'obtenir une déglutition efficiente.
- Mise en place et développement de la communication que ce soit par l'utilisation d'un support visuel, gestuel ou, dans de rares cas, par l'utilisation de mots.

Il n'est pas rare de rencontrer des enfants n'ayant pas pu bénéficier d'une prise en charge orthophonique en raison d'une absence de langage verbal, or il est primordial d'accompagner l'enfant dans ses toutes premières ébauches de communication, afin que celles-ci se développent au mieux.

Les personnes atteintes du syndrome d'Angelman continuent de progresser toute leur vie, et de meilleures capacités d'apprentissage apparaissent même à l'âge adulte (on observe de meilleures capacités d'attention et de concentration, conjointement à une réduction de l'hyperactivité, des troubles du sommeil voire des crises épileptiques).

Une bonne évaluation des capacités communicationnelles de l'enfant est nécessaire avant toute prise en charge, comme pour n'importe quel patient. Dans le cas du polyhandicap, et notamment du SA, il faudra néanmoins pouvoir évaluer le

langage de la manière la plus fine possible, et repérer les capacités qui sont en voie d'acquisition (les capacités émergentes).

#### **2.2.5.2. Prise en charge éducative**

La déficience intellectuelle sévère que présentent les personnes atteintes du SA les empêche de comprendre et d'apprendre de façon ordinaire : il faudra donc adapter l'accès aux apprentissages en leur proposant une méthodologie particulière, des aménagements pédagogiques, des stratégies d'apprentissage, le tout le plus précocement possible et en suivant une progression adaptée aux besoins de l'enfant.

Dans cette progression, il faudra s'appuyer sur les compétences de l'enfant, sur ses stratégies, pour ensuite décomposer chaque étape du processus d'apprentissage. En effet, il est important de se fixer des objectifs réalistes à court terme afin de préserver une certaine motivation – pour l'enfant, sa famille et les professionnels concernés - par l'obtention de petites réussites qui échelonneront l'accès à un objectif plus global. De plus, comme pour tout un chacun, les nouveaux apprentissages doivent se faire étape par étape, auquel cas toutes les compétences sociales risqueraient de ne pas être suffisamment maîtrisées.

D'autre part, l'outil informatique peut être exploité pour faciliter certains apprentissages en s'adaptant aux besoins de l'enfant tout en restant un support ludique et interactif. L'enfant est rendu acteur de ses actes, lui permettant ainsi d'être davantage reconnu dans ses compétences de communication.

#### **2.2.5.3. Nécessité d'un code commun**

Le langage oral ne sera pas forcément l'axe principal de la prise en charge, mais un système de CAA (Communication Améliorée et Alternative) ou de Communication Adaptée, utilisant un support à base de pictogrammes, comme le Makaton ou le PECS (Picture Exchange Communication System) peut être mis en place. Cependant, on ne peut envisager la maîtrise complète de ces dispositifs ; bien souvent les enfants ne maîtriseront que les quelques pictogrammes utiles dans leur vie quotidienne. Le nombre de pictogrammes utilisés variera beaucoup d'un enfant à l'autre en fonction de ses capacités.

« La définition habituellement donnée de la communication augmentée et alternative fait référence au domaine de la pratique clinique qui tend à apporter des compensations (temporaires ou définitives) aux déficits et incapacités des individus souffrant de troubles sévères de la communication au niveau de l'expression : troubles du langage parlé et troubles moteurs affectant l'écriture. » (Alm et Parnes, 1995 cités par Chevrié-Muller C. et Narbona J. (1999))

En effet, les personnes porteuses du SA ayant une envie de communiquer bien présente, il s'agira avant tout de leur donner de nouveaux outils, accessibles pour eux-mêmes et pour un maximum de leur entourage (famille, professionnels), afin de créer un code commun qui soit le plus efficace et le plus réinvesti possible. Il est primordial que les personnes qui entrent en interaction avec le sujet SA s'approprient ce code et l'investissent au mieux en échangeant ensemble (échanges familles - professionnels de santé et de l'éducation).

#### **2.2.5.4. Choix et mise en place du code**

Avant de mettre en place toute forme d'aide à la communication, il est important de bien cerner les compétences de la personne, ainsi que ses capacités émergentes et ses besoins. Ceci doit être évalué grâce à des outils précis et adaptés.

Selon Anne Chateau (2013), « Les enfants Angelman sont souvent très attirés par les photos et c'est souvent par ce biais qu'ils accèdent à la communication ».

Les codes de communication basés sur des systèmes de vignettes (à pointer ou à donner) sont donc les plus largement répandus.

Il faudra toutefois être vigilant au niveau de symbolisme du sujet, ainsi qu'à son niveau de connaissances sémantiques, à ses capacités visuelles et de manipulation.

### **3. Évaluation de la communication**

Pour mettre en place une solution de communication adaptée, il est nécessaire de savoir de quoi la personne est capable sur le plan communicationnel (verbal et non verbal).

### **3.1. Besoins en matière d'évaluation**

L'évaluation des capacités communicationnelles de la personne porteuse du syndrome d'Angelman ne peut donc être remise aux seules mains de la subjectivité : une évaluation objective de ses compétences doit être réalisée. Ceci permettra de prendre du recul pour mieux situer la personne dans le cas d'une première évaluation, et, dans un second temps, cet outil pourra être un moyen de mettre en exergue des éventuels progrès si l'évaluation est renouvelée.

Selon J.A. RONDAL, (1995) « il est nécessaire de dresser un bilan complet des acquis et des déficits ».

Nous notons donc quelques points nécessaires à la bonne passation de l'évaluation :

- Dans le cas de syndromes lourds tels le SA, la disponibilité et l'attention du testeur devra être optimale, afin de savoir percevoir, reconnaître et identifier les intentions de communication.
- Pour une évaluation fine, le test devra être individualisé, rigoureux et adaptable. Il devra porter sur les compétences de ces personnes, leurs stratégies, mais aussi leurs capacités émergentes.
- Enfin, il faudra prendre en compte les facteurs extrinsèques à l'outil lui-même : en effet, il faudra se montrer flexible et adaptable au sujet, savoir reporter l'évaluation s'il n'est pas dans de bonnes dispositions le jour-même, savoir stopper la passation en cas de fatigabilité, savoir identifier à quel moment, quel endroit, dans quelles positions le sujet est le plus disponible.

### **3.2. Le dispositif CHESSEP-DICO PERSO**

Les travaux de BOTHIER C. et POLLET D. (Adaptation du dispositif CHESSEP à la personne porteuse du syndrome d'Angelman, 2014) ont prouvé que ce dispositif (décrit dans la partie suivante) pouvait être utilisé avec les personnes porteuses du syndrome d'Angelman pour évaluer leur communication et établir un profil personnalisé. En effet, leurs résultats sont concomitants avec ceux de la littérature concernant les capacités de communication propres aux personnes porteuses d'un SA (pré-requis à la communication, compétences expressives et

réceptives).

## **4. Buts et hypothèses**

Les personnes atteintes du syndrome d'Angelman présentent des spécificités dans leur communication qui nécessitent d'être connues, reconnues et prises en charge dans les meilleures conditions possible. La communication est en effet possible, mais à nous, aidants, de mettre en place les étayages nécessaires !

Pour cela, les capacités communicationnelles de la personne porteuse de ce syndrome doivent être évaluées le plus précocement et le plus précisément possible. Des aides, voire des outils doivent également leur être proposés afin de leur donner la possibilité de mieux appréhender leur environnement et leur quotidien, mais aussi d'exprimer leurs besoins et leurs idées.

Il semble essentiel de présenter et diffuser ces informations : pour ceci, nous avons choisi de créer un DVD qui servira de support lors de rencontres proposées par l'Association Française du Syndrome d'Angelman.

# Sujets, matériel et méthode



## **1. Sujet**

### **1.1. La spécificité de la communication dans le SA**

La communication et le langage de la personne porteuse d'un syndrome d'Angelman sont spécifiques, même si les différences inter-individuelles sont importantes.

En effet, sa communication non verbale est riche (posture, mimiques, cris, gestes), sa compréhension est toujours supérieure à son expression et son expression orale est toujours limitée à quelques mots significatifs. L'accès aux mots abstraits est quasiment absent.

La personne porteuse d'un syndrome d'Angelman possède également des compétences visuelles, tant sur le plan de la discrimination que sur celui de la mémoire, qui servent d'appui aux apprentissages.

Par ailleurs, les personnes porteuses de ce syndrome rare possèdent de nombreuses compétences : une grande sociabilité, une appétence à la communication, une recherche d'interactions et de câlins, une grande empathie et sensibilité émotionnelle. Ils possèdent aussi des capacités de résilience ainsi qu'une grande joie de vivre facilitant les situations de communication.

Ces traits de caractère facilitent les interactions avec autrui et servent de socle aux différentes acquisitions.

### **1.2. Les différents outils d'évaluation et de facilitation de la communication**

Nous avons choisi de vous présenter ces différents outils d'après les résultats du questionnaire portant sur la communication des personnes porteuses du SA, établis à partir des réponses de 62 familles adhérentes à l'AFSA. Les parents et accompagnants nous ont donc nommé des supports visuels comme le PECS ou le PODD, des systèmes gestuels tels les baby-signes ou la Langue des Signes Française, ou le système mixte qu'est le Makaton.

Nous avons choisi de présenter également le CHESSEP-DICO PERSO, à la fois outil d'évaluation de la communication de la personne ayant peu ou pas de langage oral, mais également outil permettant la transmission des informations entre la personne atteinte du syndrome et son entourage familial et professionnel (outils fonctionnels et de transmission).

### **1.2.1. Systèmes visuels**

#### **1.2.1.1. L'apport d'un système visuel**

Les personnes porteuses du syndrome d'Angelman sont très intéressées par les photographies, par les images et parfois par les pictogrammes, et demandent souvent à regarder des albums photos. Elles possèdent en outre de bonnes capacités de discrimination et de mémoire visuelles, qui leur permettent d'investir le plus souvent un support de communication visuel.

#### **1.2.1.2. Les différents outils existant**

##### **1.2.1.2.1. PECS**

Le PECS (Picture Exchange Communication System) est une méthode permettant de mettre en place une communication fonctionnelle par échange de pictogrammes : il a été conçu en 1985 pour être utilisé auprès de personnes avec autisme ou ayant une incapacité de communication orale.

Cité par 14,5% des parents ayant répondu à notre questionnaire, cette méthode semble particulièrement retenir l'attention des familles et professionnels pour appuyer la communication des personnes porteuses du syndrome d'Angelman.

Pourtant, la mise en place de ce matériel, très rigoureuse et contraignante, prévoit le passage par 6 phases d'apprentissage se rapprochant du conditionnement. Cela va de l'enfant tendant un pictogramme pour obtenir l'objet désiré, jusqu'à l'enfant étant capable de répondre à des questions type « qu'est-ce que c'est ? Qu'est-ce que tu sens ? » par des associations de pictogrammes sur la bande-phrase de type « je veux + boire + de l'eau ». Les personnes porteuses du syndrome

d'Angelman semblent pouvoir investir ce système pour formuler des demandes – d'objets ou d'activités.

Parmi les personnes que nous avons rencontrées, toutes ont, à une époque, investi un système visuel de ce type pour accéder à des demandes.

#### **1.2.1.2.2. PODD**

Le PODD (Pragmatic Organisation Dynamic Display), créé il y a maintenant plus de 20 ans par Gayle PORTER, une orthophoniste australienne, se fait désormais connaître en France, et suscite un vif intérêt auprès des familles et professionnels. En effet, de nombreux accompagnants sont en train de se former à l'utilisation de cet outil.

Celui-ci pourrait se nommer, en français, « tableaux dynamiques à organisation pragmatique » et prend deux formes :

- La forme la plus connue est celle d'un classeur dont les pages sont réparties selon des thèmes. La première page contient les pictogrammes les plus fréquents ou les plus utiles pour débiter un commentaire ; ils renvoient ensuite aux pages suivantes grâce à un système numéroté de renvoi à la page désirée.

(Ex : page 1 « je veux me promener », l'interlocuteur modélise et commente : ah oui, tu veux te promener ? Mais où veux-tu aller ? Et se rend à la page « lieux ». L'enfant pointe « le zoo » et l'interlocuteur répond : « Ah, au zoo, d'accord on peut y aller, tu veux voir quel animal ? » et se rend à la page « animaux », etc.)

- Une seconde forme, moins connue mais non moins intéressante : les TLA ou Tableaux de Langage Assisté. Reprenant les pictogrammes du PODD, ils peuvent être introduits en complémentarité des classeurs, seuls ou avant de commencer à utiliser les classeurs.

Nous avons observé la présentation d'un TLA à Argan, qui introduira éventuellement la mise en place du PODD par la suite. Ceci sera décrit plus en détail ultérieurement.

### **1.2.1.2.3. Adaptation des outils**

Ces différents outils, très bien construits, exigent une méthode rigoureuse. En réalité, nous avons constaté que bon nombre de familles les utilisaient de manière plus flexible, en s'appropriant l'outil de la manière qui leur convenait le mieux, aussi bien à eux qu'à leur enfant.

Il ne s'agit pas de maîtriser un outil tel qu'il est prévu de l'utiliser, mais de l'adapter afin qu'il serve aux mieux la communication de la personne porteuse du syndrome d'Angelman.

## **1.2.2. Systèmes gestuels**

### **1.2.2.1. L'apport d'un système gestuel**

Les personnes porteuses d'un syndrome d'Angelman, naturellement avides de communication, investissent les gestes appuyant la parole comme tout un chacun : néanmoins, à l'inverse d'une personne s'exprimant verbalement, elles ne développeront pas de gestes co-verbaux, mais bien des gestes se substituant à la parole.

Ces gestes peuvent être extraits de systèmes existants (comme la LSF et le Makaton) mais peuvent aussi être inventés par la personne porteuse du syndrome d'Angelman ou par sa famille quand l'expression d'un besoin se fait sentir. Nous avons par exemple rencontré Argan, grand amateur de musique, qui exprime son envie d'en écouter un agitant une main : ce geste est reconnu par son entourage comme étant celui de « musique » même s'il est relativement éloigné du signe de la LSF.

Pour un aidant, associer des signes à la parole présente deux intérêts majeurs :

- C'est un moyen augmentatif de compréhension du message qui apporte une redondance à la parole,
- Cela modélise l'utilisation de gestes et va inciter la personne porteuse du syndrome d'Angelman à les reproduire par la suite.

### **1.2.2.2. Signes issus de la LSF**

13% des parents nous ont rapporté utiliser la LSF : dans le cas du syndrome d'Angelman, les signes de la LSF peuvent être utilisés, mais tout en suivant la grammaire de la langue orale le plus souvent. En effet, la LSF possède toute une grammaire bien particulière, c'est une langue à part entière, différente de notre français oral.

Chez les personnes porteuses du syndrome d'Angelman, les signes de la LSF sont utilisés comme appuis de la compréhension, à la manière des baby-signes.

### **1.2.3. Système mixte : Makaton**

29% des familles ont également rapporté utiliser le Makaton, ou un système s'inspirant librement du Makaton. Ce dispositif mêle l'apport des signes de la LSF et de pictogrammes.

### **1.2.4. Le CHESSEP-DICO PERSO**

Se basant sur le constat du manque d'outils d'évaluation de la communication de la personne en situation de grand handicap, D.Crunelle, orthophoniste, Docteur en Science de l'Éducation, présidente de l'ARREO et présidente du Conseil Paramédical et Éducatif (CPME) de l'AFSA, a mené un travail qu'elle a mis en expérimentation dans 12 établissements de l'URAPEI (Union Régionale des Associations de Parents) du Nord-Pas de Calais visant à évaluer et à faciliter la communication des personnes polyhandicapées.

Ce travail a abouti à la création d'un dispositif appelé Dispositif CHESSEP ou « Communication Handicap complexe : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un Projet individualisé ».

Il a depuis été testé auprès des personnes porteuses d'un syndrome d'Angelman, et son utilisation auprès de cette population s'est révélée pertinente.

Ce dispositif, créé pour aider les professionnels à faire émerger les compétences des personnes atteintes d'un handicap complexe (n'accédant ni au langage oral, ni à un code de communication élaboré) et à mettre en place des outils personnalisés s'appuie sur trois démarches successives :

- Une évaluation individuelle des capacités de communication de chaque personne concernée,
- L'élaboration pour chacun d'un projet individualisé de communication, s'appuyant sur les compétences et les émergences relevées lors de l'évaluation,
- La création et la mise en place d'outils fonctionnels et de transmission pour faciliter la communication **de** et **avec** chacun.

Un schéma explicatif vous est proposé en Annexe 1, A3.

#### **1.2.4.1. La démarche d'évaluation**

Il n'est pas pertinent d'exprimer le résultat d'une évaluation de la communication en terme d'âge de développement chez des enfants ayant un développement atypique du langage : ces résultats seront peu représentatifs du niveau acquis compte tenu de leur pathologie ; il semble maladroit de comparer leurs capacités à celles d'enfants tout venants. Ainsi, il paraît nécessaire d'évaluer les compétences et émergences de chacun, de manière personnalisée, précise, adaptable et sans analogie à une norme à laquelle ils ne peuvent être comparés.

Pour cela, un questionnaire de vie apportant des informations sur les moments fondamentaux de la vie quotidienne et donc sur les besoins et « habitudes de vie » de la personne, ainsi qu'une grille d'observation des capacités communicationnelles sont utilisés afin d'établir un profil de communication.

Les facteurs nocifs seront pris en compte (stress, fatigue, bruit...) mais aussi les facteurs favorisants (lieu, moment...) ainsi que les circonstances de l'évaluation (posture, personnes présentes...).

Seront évalués :

- Les **capacités sensorielles** : auditives, visuelles, tactiles, olfactives et gustatives, vibratoires,
- Les **capacités de compréhension** : contextuelle, vocale, des gestes, les capacités d'attention conjointe et la compréhension réceptive verbale,
- Le **niveau d'expression orale** : non-verbal, verbal, sur les plan réceptif et expressif
- Le **niveau d'expression non orale** : les manifestations expressives globales, la désignation, la gestuelle symbolique, les capacités expressives vocales, la communication expressive verbale

#### **1.2.4.2. Élaboration d'un projet individualisé**

Grâce aux résultats observés dans les évaluations précédentes, un profil de communication pourra être tracé, qui permettra de mettre en exergue les compétences, les émergences ainsi que les déficits communicationnels de la personne.

Nous pourrons situer la personne à un Niveau d'Évolution de la Communication (NEC). Ces niveaux vont de 1 à 10, avec un tableau réceptif et un tableau expressif (voir Annexe 2, A4).

Ce profil de communication sert de support pour la mise en place d'un projet individualisé incluant à la fois les familles et les professionnels gravitant autour de l'enfant. Des objectifs sont fixés, en tenant compte des compétences propres à la personne porteuse d'un SA et de ses émergences sur lesquelles on pourra s'appuyer.

#### **1.2.4.3. Les outils individualisés et de transmission**

Des outils fonctionnels peuvent être mis en place afin de faciliter les moments de vie quotidienne comme le repas, l'habillage ou la toilette. Il s'agit d'outils répertoriant les habitudes de l'enfant, ses goûts ou encore ses capacités et incapacités (set de table, affiche à mettre près du lit, dans la salle de bain). C'est le

« je » qui est utilisé, pour que l'enfant soit acteur de ses demandes. Le but est de favoriser une certaine autonomie au quotidien.

La mise en place d'outils de transmission telle la « sacoche bonjour » que l'enfant garde toujours sur lui, permet de transmettre les informations importantes sur l'enfant (son identité, des données médicales le concernant, son moyen de communication privilégié...).

## **2. Matériel**

### **2.1. Quels sont les attentes et les besoins des accompagnants ?**

Pour mieux répondre aux besoins des familles et des professionnels, il nous a semblé important de nous mêler à ces deux populations, afin de mieux comprendre leurs attentes, leurs difficultés et leurs interrogations.

#### **2.1.1. Réalisation d'un questionnaire à destination des familles**

Suivant les conseils de notre maître de mémoire, grâce à l'appui de l'Association Française du Syndrome d'Angelman, nous avons élaboré un questionnaire portant sur le quotidien des personnes porteuses de ce syndrome, et plus particulièrement sur leur communication.

Ce questionnaire a été réalisé en mai 2014, afin d'être envoyé aux familles adhérentes à l'AFSA pendant le mois de juillet : nous avons ainsi reçu 62 réponses.

##### **2.1.1.1. Élaboration des questionnaires**

Dans ce questionnaire, il nous a semblé important d'interroger les familles à propos de la communication et des moyens mis en place pour pallier les déficits communicationnels de la personne porteuse du syndrome d'Angelman qu'elles accompagnent, mais aussi sur la personne elle-même et sur son quotidien.



En effet, nous en avons parlé précédemment, ce syndrome n'implique pas seulement une communication entravée : ces enfants et adultes se retrouvent face à des problématiques particulières au cours de leur vie, du fait des nombreux signes cliniques qui caractérisent le syndrome d'Angelman. Or, la communication et le désir de communiquer se construisent et évoluent dans ce contexte de handicap complexe.

Pour tenir compte au mieux de la diversité de ces personnes, dans les limites qu'impose le cadre d'un questionnaire écrit, nous avons choisi de créer des champs concernant ces renseignements ci-dessous :

– *l'âge de la personne, son type d'anomalie génétique et l'âge de diagnostic*

Il nous a semblé essentiel de nous renseigner sur ces informations, car il est évident que plus tôt le diagnostic est posé, et plus précoces et plus adaptées pourront être les prises en charge.

De même, beaucoup d'éléments dépendront de l'âge de la personne :

- Son âge de diagnostic tout d'abord (car les enfants porteurs du syndrome d'Angelman sont aujourd'hui diagnostiqués de plus en plus tôt),
- L'âge de début de prise en charge et d'établissement d'un code de communication alternative (en lien avec l'âge auquel le diagnostic a été posé),
- Le type d'outils de communication existant,
- La prégnance de certains signes cliniques (ex : diminution des troubles du sommeil avec l'âge).

Nous avons également demandé le type d'anomalie génétique de notre population afin d'établir, si possible, des liens entre le type d'anomalie et le taux d'accès à un code de communication, ou à certaines compétences. Il était également important pour nous de savoir si notre population référente correspondait à la répartition nationale.

– *les troubles liés à sa pathologie*

Nous voulions nous faire une idée des troubles dont souffraient les personnes

constituant la population de référence. Ces troubles (comme une épilepsie ou un bavage) peuvent interférer avec les capacités de communication de la personne.

– les structures d'accueil

Il nous a semblé important de savoir dans quelles structures ont été ou sont accueillies ces personnes, combien de temps elles y sont restées, et si les familles ont été satisfaites de cet accueil ; dans le cas contraire, nous avons demandé aux familles pourquoi elles n'avaient pas été satisfaites, en leur permettant ainsi de s'exprimer très librement sur l'accès à ces structures, sur les locaux, les moyens, les professionnels, voire sur le contexte familial ou médical qui a accompagné cet accueil.

Nous avons en effet pensé que leurs remarques, positives ou négatives, nous permettraient de pointer le type de structure où les professionnels semblent manquer d'informations sur le syndrome d'Angelman. De ce manque d'informations découle parfois un refus d'accueil et/ou de prise en charge de la personne.

– les prises en charge éducatives et paramédicales

Des renseignements étaient ici demandés sur les prises en charge effectuées (orthophonie, ergothérapie, psychomotricité, kinésithérapie, psychologie, intervention d'un éducateur spécialisé, etc...) sur la fréquence des séances, sur l'âge de début de prise en charge, et, éventuellement, sur l'âge de fin du suivi. Nous leur avons aussi demandé de nous indiquer les objectifs principaux de la prise en charge, s'ils sont connus.

– la communication : versant réceptif

Nous avons ici demandé d'évaluer approximativement la compréhension de leur enfant en leur demandant de choisir parmi plusieurs propositions. Nous avons choisi de ne jamais appréhender la compréhension de manière uniquement verbale, car elle ne correspondrait alors pas à une situation écologique : la compréhension

est multimodale, elle passe aussi bien par le langage oral que par les mimiques, les postures, le support de gestes ou d'images, le contexte.

Pour chaque item, nous avons demandé aux familles d'accompagner leurs propos d'exemples (quels sont les appuis ou les conditions utiles à une meilleure compréhension, si possible, dresser une liste des mots, gestes ou pictogrammes compris).

Nous leur avons demandé d'estimer si la compréhension de leur enfant était meilleure si elle était accompagnée d'un support, et si oui, lequel, et dans quelle mesure.

– la communication : versant expressif

Dans cette partie du questionnaire, les parents ont listé les moyens d'expression de leur enfant : mots, phrases, cris, bruits, pleurs, mimiques, signes inventés ou conventionnels, appui d'images ou autres.

Nous nous sommes basées ensuite plus spécifiquement sur l'utilisation d'un code visuel, en leur demandant comment l'enfant l'utilisait (de manière spontanée ou sur initiation de l'interlocuteur, par un système de demande, par pointage ou décrochage de l'image, etc.) et quelle forme prenait cet outil dans le quotidien de la personne (classeur, panneau affiché au mur...).

Nous leur avons demandé ensuite si leur enfant pouvait associer des pictogrammes entre eux, ou bien des mots à des pictogrammes, s'il lui arrivait d'utiliser une tablette tactile, ou encore si ses moyens d'expression étaient constants, quel que soit l'interlocuteur, le lieu et le moment de la journée.

– capacités communicationnelles plus globales

Dans la suite du questionnaire, nous avons interrogé les familles sur l'expression du oui et du non : est-il présent, sous quelle forme, est-il fiable et compréhensible par tous ? Dans le cas contraire, nous demandions aux parents de nous expliquer les causes de ces difficultés.

Nous demandions ensuite aux parents si, de leur point de vue, leur enfant avait conscience de ne pas toujours parvenir à se faire comprendre, et quelles étaient les manifestations de cette prise de conscience (colère, découragement,

tristesse...).

Les questions suivantes portaient sur la connaissance des outils de communication par les professionnels de la structure, et par la reconnaissance de la personne porteuse du syndrome d'Angelman en tant que personne douée de communication au sein de la structure.

Nous avons ensuite laissé un espace libre en indiquant aux personnes remplissant le questionnaire qu'elles pouvaient ici nous faire part de leurs commentaires, quels qu'ils soient : il s'agissait de rompre le côté quelque peu réducteur du format questionnaire, et de ne pas brider l'échange d'informations. Nous voulions ainsi avoir la vision la plus globale possible du quotidien de ces familles.

L'intégralité du questionnaire est disponible en annexe 3, de A5 à A10.

### **2.1.1.2. Résultats des questionnaires**

Les résultats des questionnaires ont été transmis à l'AFSA et diffusés en décembre 2014. Ils sont consultables en annexe 4, de A11 à A21.

### **2.1.1.3. Quelles attentes exprimées ?**

De nombreux parents ont rapporté que l'arrivée dans une nouvelle structure avait été très anxiogène pour eux-mêmes et pour leur enfant, car ils n'avaient pas l'assurance qu'il soit bien pris en charge et bien compris dans sa globalité.

Par ailleurs, beaucoup regrettent que, dans de nombreuses structures, la prise en charge rééducative soit plus axée sur le versant moteur que langagier. Les causes de ces craintes et déséquilibres sont multiples :

- Pas d'orthophoniste dans les structures,
- Orthophonistes non formés et non informés qui refusent de prendre en charge les personnes porteuses du syndrome d'Angelman,
- Une prise en charge orthophonique inadaptée face à ce syndrome.

Plus globalement, on observe une méconnaissance de la maladie par l'ensemble des professionnels de la structure, ce qui génère des angoisses et des situations gérées de manière inadéquate. Par ailleurs, il n'est pas toujours possible d'entamer une prise en charge en libéral. Ceci est dû, comme pour les orthophonistes en structure, au manque de formation.

Nous avons donc réalisé à travers ce questionnaire qu'un réel travail d'information et de formation était nécessaire, tant auprès des professionnels que des familles. Nous avons eu la confirmation, comme nous le présupposions, que le DVD devait porter aussi bien sur le syndrome dans sa globalité (ses mécanismes génétiques, ses manifestations...) que sur les capacités de communication et les aides à mettre en place pour la faciliter.

### **2.1.2. Rencontres avec des professionnels et parents engagés dans l'AFSA**

Les questionnaires nous ont permis de cerner les attentes des familles.

Afin de mieux cerner les attentes des professionnels concernés par le syndrome d'Angelman, nous avons assisté à deux Conseils Paramédicaux et Éducatifs de l'AFSA, ainsi qu'aux Rencontres Nationales 2014 à Paris.

#### **2.1.2.1. Conseil ParaMédical et Éducatif de l'AFSA (CPME)**

Le CPME de l'AFSA est composé de 15 professionnels et est présidé par Mme Crunelle.

Celui-ci a différents objectifs :

- Se poser des questions sur les meilleures pratiques de prise en charge et de rééducation des personnes atteintes du syndrome d'Angelman,
- Trouver des stratégies pour informer au mieux les familles et les professionnels concernés,
- Mettre en place des stages de formation,
- Créer un réseau de professionnels ayant des compétences spécifiques pour le syndrome d'Angelman,

- Favoriser des travaux de recherche clinique visant à améliorer les différentes prises en charge.

Nous y avons rencontré des professionnels exerçant dans le domaine médical ou paramédical (neuropédiatre, pédiatre, médecin rééducateur, psychomotricien, éducateur spécialisé...) ainsi que des parents d'enfants porteurs du syndrome d'Angelman, engagés dans l'AFSA. Lors des deux CPME auxquels nous avons participé, la réflexion était portée sur la création d'un livret « d'accueil » pour les parents venant d'apprendre que leur enfant était porteur d'un syndrome d'Angelman, et sur la réalisation d'un dessin animé sensibilisant un large public à la question du handicap. Ces échanges étaient très riches et nous ont permis de bien saisir les enjeux et les difficultés inhérentes à ce type de projet.

#### **2.1.2.2. 12<sup>èmes</sup> Rencontres Nationales Syndrome d'Angelman 2014**

Ces rencontres se sont déroulées les 18 et 19 octobre 2014 à Paris. De nombreux chercheurs et professionnels y ont tenu des conférences portant notamment sur les avancées génétiques concernant le gène UBE3A responsable du syndrome, mais aussi sur les caractéristiques des apprentissages chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman, ainsi que sur les prises en charges institutionnelles et les dispositifs éducatifs particuliers.

Ces conférences étaient ouvertes à tous : professionnels de tous horizons et familles de personnes porteuses du syndrome d'Angelman.

C'est dans ce cadre que nous avons pu rencontrer des familles et échanger avec elles à propos de leur enfant porteur de ce syndrome rare, pour mieux le comprendre et en saisir les caractéristiques.

#### **2.1.3. Rencontre avec des personnes porteuses du SA et observation de leur communication**

Pour avoir une meilleure vision des manifestations du syndrome et des façons de communiquer, il nous a paru important de rencontrer des personnes d'âges

différents, et ayant des anomalies génétiques différentes – et donc, potentiellement, un écart au niveau des compétences et des déficits.

Nous avons donc rencontré deux enfants et un jeune adulte : Argan, Laly et Simon.

### **2.1.3.1. Un enfant : Argan**

Argan a 3 ans 10 mois, et est atteint du syndrome d'Angelman par défaut d'empreinte. Il est le benjamin d'une fratrie de 3 enfants sans antécédents médicaux particuliers. Argan est un enfant très sociable, curieux et avide de communication.

Il est suivi dans un CAMSP à temps partiel et va aussi à la crèche.

Nous avons rencontré Argan à 4 reprises.

Nous l'avons rencontré une 1<sup>ère</sup> fois chez lui en compagnie de sa maman. Le but de cette visite était de faire connaissance avec lui et avec sa mère, et d'avoir quelques informations sur son quotidien, son mode de communication et son caractère.

Nous nous sommes ensuite rendues deux fois chez lui. Nous avons assisté à une de ses séances de psychomotricité à domicile avant d'être seules avec lui. Nous avons ensuite procédé à l'évaluation de sa communication avec le dispositif CHESSEP.

Enfin, nous l'avons vu dans sa crèche en compagnie de son orthophoniste, E. Lesecq, de sa référente Marjory et de sa maman.

#### **2.1.3.1.1. L'évaluation de sa communication via le CHESSEP**

Nous avons procédé à l'évaluation de sa communication (sur les plan réceptif et expressif) via le dispositif CHESSEP. Nous voulions ainsi mieux cerner les capacités d'un enfant porteur du syndrome d'Angelman mais aussi nous confronter à la passation d'un test avec un enfant porteur de ce handicap. En effet, en nous

obligeant à utiliser ce dispositif, nous avons dû apprendre à le manier et à l'adapter afin qu'Argan soit réceptif à ce que nous lui proposons. Dans ces conditions, nous avons réellement pu appréhender les difficultés du quotidien des professionnels et des parents. Ceci nous a aussi permis d'observer les compétences à exploiter pour développer la communication et les difficultés qui entravent son développement.

Toutes ces observations nous ont permis d'adapter notre discours par la suite.

Sur le plan **réceptif**, nous avons pu évaluer :

- Sa communication totale (ses perceptions auditives, visuelles et sensorielles, sa sensibilité à la prosodie)
- Sa communication extra-verbale (sa compréhension contextuelle, son intérêt pour la voix et sa compréhension des intonations)
- Sa compréhension des règles de communication (orientation vers la voix, attention à la parole et attention conjointe, réaction au prénom et au « non »)
- Le début du symbolisme (la compréhension de gestes symboliques, la compréhension verbale de prénoms et de mots simples, la compréhension des réactions de l'entourage, la permanence de l'objet)

Sur le plan **expressif** :

- Sa communication totale (cris non significatifs, interactions non verbales)
- Sa communication extra verbale (cris significatifs, émissions vocales)
- Les règles de communication
- Le début du symbolisme (réalisation de gestes symboliques, proto-langage, pointage impératif)

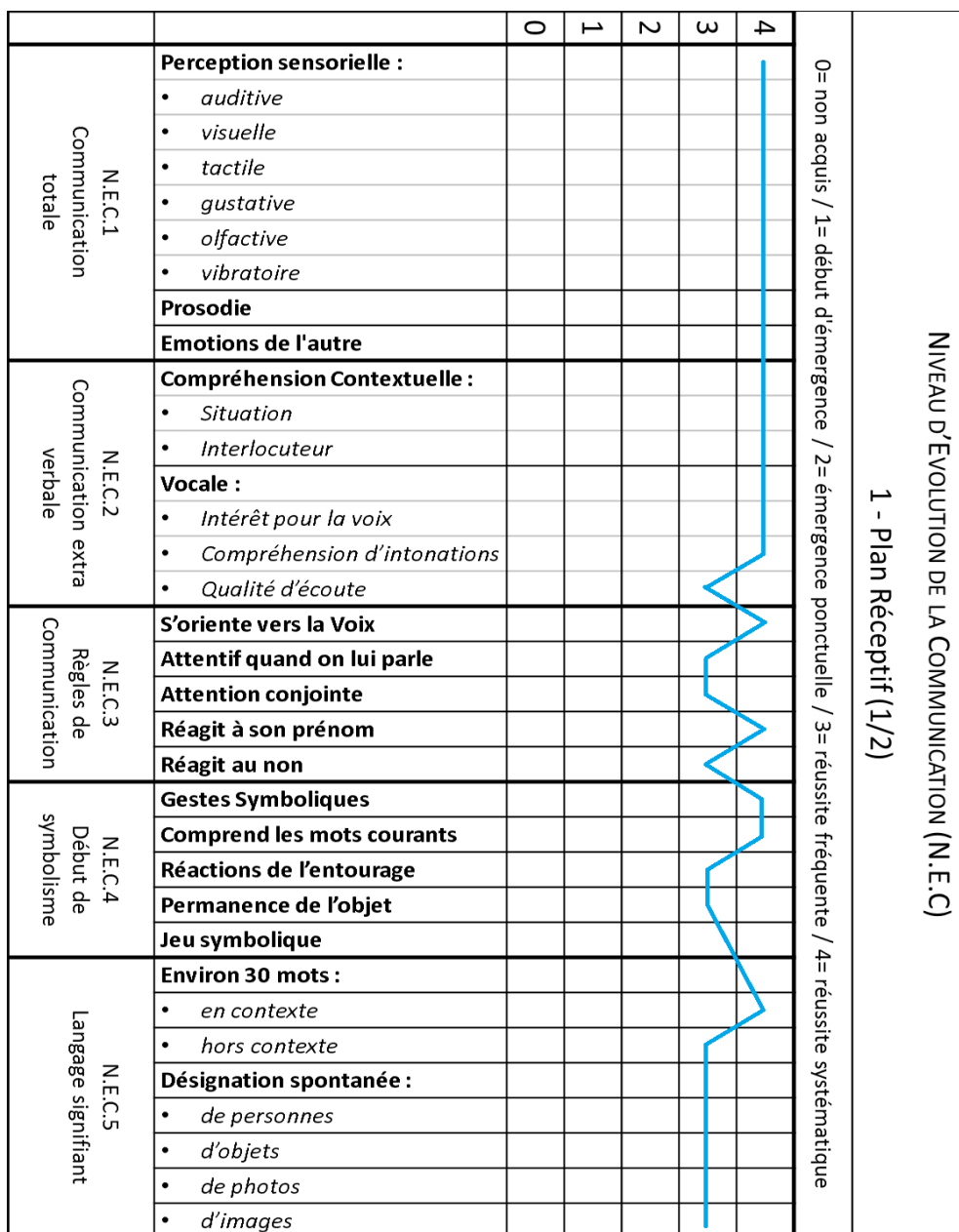
Ces passations ont été filmées, afin d'intégrer quelques séquences vidéo dans notre DVD pour illustrer nos propos.

Nous avons demandé à son orthophoniste et à ses parents de remplir à leur tour les grilles d'évaluation de la communication du CHESSEP, en se basant sur leur connaissance du jeune enfant et sur leurs observations au quotidien.

Ainsi, nous avons pu croiser nos informations et élaborer un profil de communication.



**Plan réceptif**



**Figure 2. Profil de communication Argan  
Plan réceptif 1**

Plan réceptif

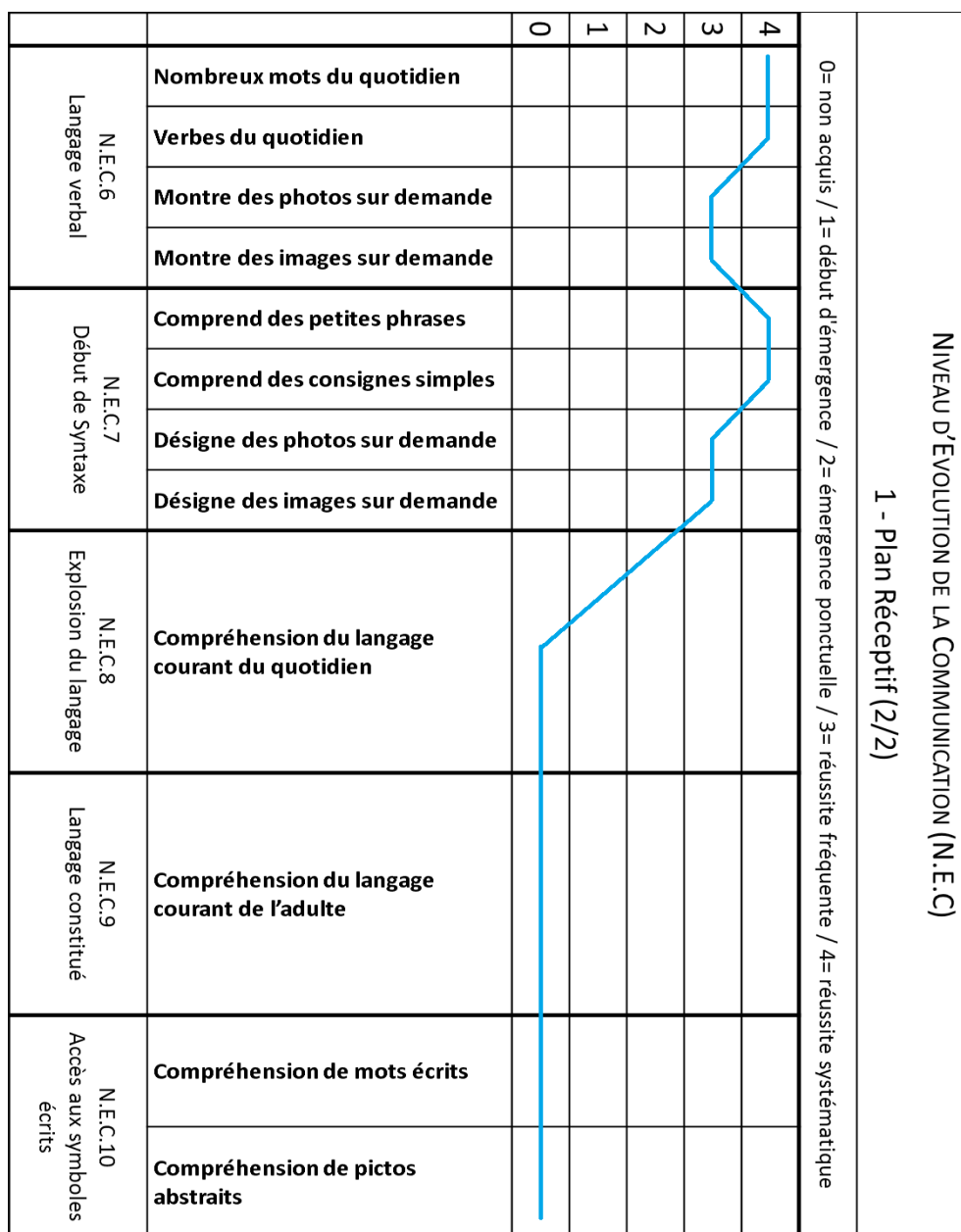


Figure 3. Profil de communication Argan  
Plan réceptif 2

On remarque qu'Argan a de nombreuses compétences réceptives qui forment un profil plutôt homogène jusqu'au NEC 7 : toutes les compétences sont cotées « acquises » ou « en cours d'acquisition ».

Plan expressif

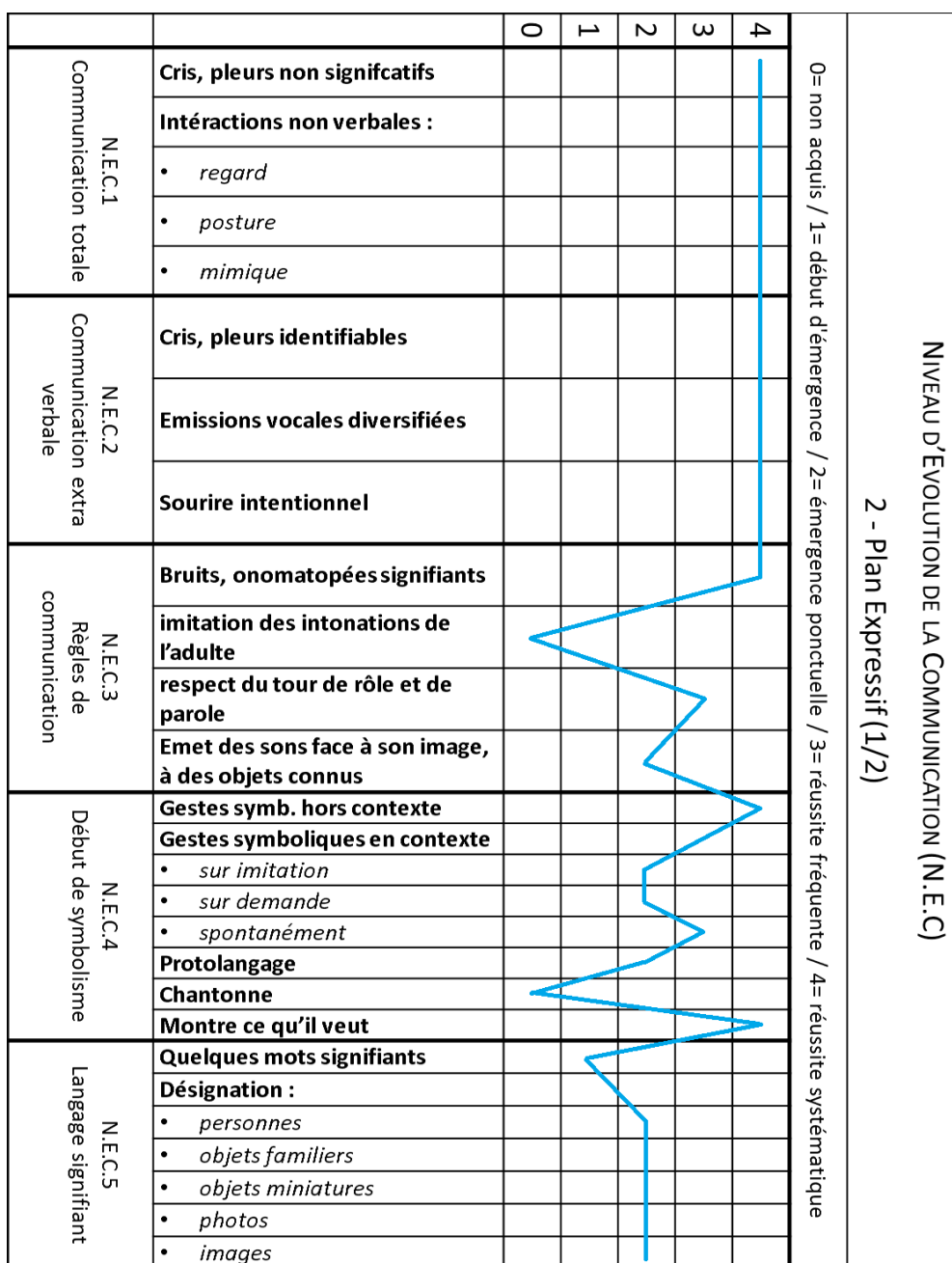


Figure 4. Profil de communication Argan  
Plan expressif 1

Plan expressif

		0	1	2	3	4
NIVEAU D'EVOLUTION DE LA COMMUNICATION (N.E.C)						
2 – Plan Expressif (2/2)						
0= non acquis / 1= début d'émergence / 2= émergence ponctuelle / 3= réussite fréquente / 4= réussite systématique						
N.E.C.6 Langage verbal	Dit verbalement (sans stéréotypie)	0				
	• non					
	• mots isolés					
	• mots-phrases					
	• mots juxtaposés					
	• petites phrases					
N.E.C.7 Début de syntaxe	Juxtapose deux mots dont un verbe					
	Augmente son vocabulaire					
N.E.C.8 Explosion du langage	Dit environ 50 mots					
	Surgénéralisation grammaticale					
	Petites phrases parfois maladroites					
N.E.C.9 Langage constitué	Langage courant acquis					
	Syntaxe simple correcte					
	Utilise le "je"					
N.E.C.10 Accès à l'écrit	Accès à l'écrit	0				
	Accès à un code pictographique					

Figure 5. Profil de communication Argan  
Plan expressif 2

### **2.1.3.2. Un enfant : Laly**

Nous avons ensuite rencontré Laly et sa maman. Laly est âgée de 5 ans 2 mois et porteuse d'un syndrome d'Angelman dû à une microdélétion du gène UBE3A. Elle est accueillie en IME.

Laly utilise des photographies pour appuyer sa communication : lors de notre rencontre, nous avons pu appréhender le chemin parcouru depuis le début de sa prise en charge, alors qu'elle n'avait que quelques mois. Nous avons pu regarder les différents cahiers de vie et cahier de communication qui ont été mis en place au cours des années précédentes, et visionner des vidéos que son orthophoniste et sa maman ont régulièrement prises pour mesurer ses progrès.

Actuellement, Laly a bien investi le système à base de demande par pointage d'image, mais ses parents et son orthophoniste en voient les limites : Laly ne peut pas « parler de », elle peut seulement demander. De plus, comme assez souvent avec les enfants utilisant ce système, Laly n'utilise presque que le pictogramme « iPad ». Un projet de mise en place d'un PODD est donc discuté.

Laly étant très distractible, il a été convenu que les séquences vidéo seraient filmées par l'orthophoniste, lors de séances au domicile ou à l'IME. Nous voulions ainsi éviter que ses performances ne soient altérées par notre présence qui aurait été gênante.

### **2.1.3.3. Un adulte : Simon**

Nous avons rencontré Simon, âgé de 20 ans et 6 mois, porteur d'une microdélétion du gène UBE3A, et accueilli en MAS depuis juillet 2014.

Nous avons eu l'occasion de le côtoyer dans sa vie quotidienne durant deux jours, sur son lieu de vie, dans une Maison d'Accueil Spécialisée en Normandie. Nous avons alors eu la possibilité de participer à deux repas, un goûter, un bain ludique, une promenade et avons pu partager des temps libres en sa compagnie. Nous avons également pu rencontrer et interviewer sa maman, ainsi que le personnel travaillant à ses côtés, et avoir des échanges très intéressants avec les éducateurs et aides médico-psychologiques, dont sa référente, C. Joos.

### **2.1.3.3.1. Observation de sa communication dans son quotidien**

#### **2.1.3.3.1.1. Comportement social global**

Durant ces quelques heures passées avec Simon, nous avons pu constater qu'il se montrait d'un naturel sociable et enjoué : dès notre arrivée, nous avons eu le droit à un de ses « câlins », et il y en eu de nombreux autres par la suite.

Simon se montre très affectueux envers certaines personnes qu'il apprécie, particulièrement sa référente, dont il recherche souvent le contact : il la cherche du regard quand elle est absente, rit quand il la voit, et la gratifie de nombreux câlins. Au contraire, il sait se montrer désagréable envers les personnes qu'il n'apprécie pas, et est alors capable de faire les yeux noirs, et de produire des cris ou bruits de mécontentement.

Arrivé depuis quelques mois seulement dans la structure, Simon communiquait jusqu'ici peu avec les autres résidents. Ce jour-là pourtant, il rentre en interaction avec une résidente, lui prenant la main ou lui tapotant l'épaule à plusieurs reprises.

Il aime être entouré, et nous a souvent cherchées du regard. Durant la promenade également, il a veillé à toujours nous tenir la main.

#### **2.1.3.3.1.2. Capacités de compréhension**

Habitué au rythme de la MAS, Simon comprend les consignes et les commentaires en rapport avec le contexte : il comprend par exemple que son éducatrice l'invite à la suivre pour aller chercher le chariot au moment du repas, ou quand elle lui demande de se calmer quand il devient trop excité dans le bain.

On note que sa compréhension s'appuie grandement sur le contexte et sur les intonations de la voix. Son éducatrice lui parle calmement, en se plaçant à sa hauteur ; elle utilise des phrases courtes et répète plusieurs fois les informations.

### **2.1.3.3.1.3. Stratégies d'expression**

Nous n'avons pas identifié de « oui » et « non » fiables et reproductibles.

#### **– Pointage ou présentation d'objets**

Simon parvient à faire comprendre ses besoins, malgré le fait que le personnel ne le connaisse pas encore très bien.

Sa stratégie principale d'expression réside dans le pointage manuel d'objets ou dans la présentation d'un objet-clé faisant référence à une action : il tapote sur le placard pour montrer qu'il veut le cahier enfermé à l'intérieur, tend son manteau pour dire qu'il veut aller dehors, son assiette pour montrer qu'il veut encore manger. Il prend souvent la main de son interlocuteur pour le guider vers ce qui l'intéresse ; par exemple, Simon voulait aller se promener le lundi matin, il nous a donc pris la main pour nous emmener devant une porte et nous poser la main sur la poignée. Or, c'est dans cette pièce que se trouve son fauteuil roulant, utilisé pour les plus longues promenades.

#### **– Signes**

Simon utilise quelques signes pour faciliter son expression. Durant notre présence à la MAS, nous n'avons pu en observer que trois : « j'aime » ou « je suis content » par friction du torse, très fréquemment utilisé en guise de commentaire, se référant à une activité ou à une personne, « j'ai faim » par tapotement du ventre, et le geste symbolique du « coucou », utilisé pour dire bonjour et au revoir, mais au aussi pour le « coucou » quand il nous aperçoit.

Les professionnelles nous ont indiqué que Simon utilisait auparavant un signe pour dire qu'il était fatigué (en se tapant sur la tête) ou qu'il avait envie d'aller aux toilettes (en agitant le petit doigt) mais ne les fait plus depuis plusieurs mois.

#### **– Utilisation d'images**

Simon n'utilise pas d'images pour appuyer son expression au sein de la structure. Il avait pourtant investi l'utilisation de photographies pour formuler des demandes à une époque (présentées sous forme de petites photographies du frigidaire, de ses lunettes, de la douche, de son lit, etc, scratchées sur un tableau blanc) mais sa maman nous rapporte qu'il ne les utilise plus depuis un certain temps,

et le tableau est resté chez lui.

Il est mentionné dans son projet personnalisé que les éducateurs comptent essayer de remettre en place l'utilisation de photographies.

Nous avons noté un attention conjointe pauvre : Simon aime prendre la main de ses interlocuteurs pour la poser sur la photographie qu'il désire montrer, mais ne regarde pas la photographie que l'autre personne lui montre.

#### – **Mots**

Simon n'a pas pour habitude de communiquer par le biais de l'oral : toutefois, nous avons noté une production orale articulée à un signe lors du bain. En effet, Simon a clairement articulé « bain » puis s'est tapoté le torse pour exprimer « j'aime ».

#### **2.1.3.3.2. Outils de transmission du CHESSEP**

Les outils de transmission du CHESSEP ont été créés pour Simon au moment de son changement de structure il y a environ 10 mois: les professionnels nous ont dit avoir été rassurés par cet outil qui leur a permis de mieux connaître Simon, et d'apprendre à communiquer avec lui.

Lors de notre visite, Simon a lui-même demandé à avoir ce carnet pour nous le montrer, ainsi que son classeur de vie.

## **2.2. Rencontres avec des professionnels et parents et recueil de leurs témoignages**

Ces rencontres avaient deux objectifs : Tout d'abord affiner nos connaissances sur le syndrome, en s'entretenant directement avec des personnes expérimentées. Enfin, au terme de plusieurs de ces rencontres nous avons organisé des interviews filmées, à intégrer dans le DVD.

### **2.2.1. P. Gracia, éducatrice spécialisée**

Pascale Gracia, éducatrice spécialisée et membre du CPME de l'AFSA est



formatrice dans la société Com'Autrement, qui se propose d'informer, de conseiller, de soutenir et de former les personnes en situation de handicap, leur famille et les professionnels concernés.

Mme Gracia propose des formations suggérant des pistes de communication et d'apprentissages alternatifs. Plusieurs de ses formations ont pour objet le syndrome d'Angelman, et notamment « apprendre à communiquer autrement » avec ces personnes. Elle côtoie donc beaucoup de familles concernées par le syndrome d'Angelman, et les accompagne de manière individualisée et personnalisée. Il nous a donc paru intéressant de lui proposer une interview à intégrer à notre DVD.

L'interview a porté sur :

- L'accessibilité d'une communication alternative pour tous,
- L'importance de développer l'intérêt pour le visuel chez les jeunes enfants, avant de débiter la mise en place d'une communication alternative,
- L'intérêt de développer la communication expressive, notamment pour éventuellement enrayer des troubles du comportement
- L'intérêt de fixer des objectifs à court terme dans le projet thérapeutique et éducatif afin de ne pas se décourager et de mettre en valeur chaque progrès de l'enfant, si infime soit-il.

#### **2.2.2. D. Crunelle, orthophoniste**

Dominique Crunelle est orthophoniste, Docteur en sciences de l'éducation et Présidente du CPME de l'AFSA.

Son expérience en tant qu'orthophoniste dans le domaine du polyhandicap et son engagement auprès des personnes porteuses du syndrome d'Angelman lui ont permis de nous parler de plusieurs éléments importants qui se devaient d'apparaître dans le DVD.

L'interview a porté sur :

- L'âge auquel il convient de se préoccuper de la communication pour un enfant porteur de ce syndrome,

- Les étapes importantes de la construction de la communication,
- Les progrès de la personne porteuse du syndrome d'Angelman : jusqu'à quel âge peut-on en espérer ?

En tant que créatrice du dispositif CHESSEP-DICO PERSONO, nous avons aussi abordé ce sujet avec elle. Elle nous a donc présenté :

- Les objectifs des outils fonctionnels et de transmission du CHESSEP,
- L'importance d'investir ces outils.

### **2.2.3. É. Leseq, orthophoniste**

Émeline Leseq, orthophoniste en libéral, a commencé à prendre en charge une enfant porteuse du syndrome d'Angelman avant même que le diagnostic ne soit posé. Une fois que la maladie a été connue, elle a suivi plusieurs formations en compagnie de la maman et s'est beaucoup intéressée au sujet afin d'aider au mieux cette enfant.

Elle prend aujourd'hui en charge 3 jeunes patients Angelman, en se déplaçant sur les différents lieux de vie de l'enfant (domicile, crèche, IME...) afin d'échanger dans des situations de communication les plus écologiques possible. En effet, des séances dans son cabinet ne refléteraient pas les situations de vie quotidienne de l'enfant.

Il nous a paru intéressant d'interviewer une professionnelle utilisant au quotidien des outils de communication alternative avec des personnes porteuses du syndrome d'Angelman.

L'interview a porté sur :

- La présentation de quelques outils de communication alternative existants : Mme Leseq nous a présenté succinctement le PECS ainsi que le PODD et ses TLA (Tableaux de Langage Assisté),
- La multimodalité de la communication : l'importance de joindre à la parole des aides (signes, pointage d'images) qui aideront l'enfant à mieux comprendre le

message,

- L'importance de laisser le temps à la personne de s'approprier son nouveau moyen de communication : cela peut prendre de nombreux mois,
- L'importance de se poser les bonnes questions si l'on ne repère pas de progrès : a-t-on bien évalué l'enfant ? Les pré-requis sont-ils bien mis en place ? La posture de la personne est-elle correcte et lui permet-elle d'entrer en interaction ?
- L'importance d'un accompagnement parental,
- Le cahier de vie : présentation de ses intérêts

#### **2.2.4. C. Joos, aide médico-psychologique de la MAS**

Cindy Joos, aide médico-psychologique à la MAS (Maison d'Accueil Spécialisée) du Manoir d'Eprémesnil du Havre, est la référente de Simon, un adulte de 20 ans atteint du syndrome d'Angelman.

Elle s'occupe de Simon dans toutes ses activités du quotidien (repas, toilette, loisirs) et se trouve donc confrontée à de nombreuses situations de communication. C'est également elle qui établit son projet individualisé.

Nous lui avons donc posé des questions portant sur :

- Ce qu'elle met en place pour avoir une communication optimale avec Simon : faciliter sa compréhension en s'adaptant à lui, en lui donnant des consignes simples, en ayant une posture adaptée et en adaptant son intonation,
- Son investissement des outils de transmission issus de du CHESSEP de Simon : en quoi cela lui a été utile ?
- Les progrès quotidiens de Simon : sa participation croissante dans la vie collective de la structure, un début d'autonomie durant la toilette ...

#### **2.2.5. B.O. maman de Simon**

Nous avons pu rencontrer la maman de Simon lors de notre déplacement en Normandie. Nous avons alors discuté du changement de structure de Simon, encore

récent, qui a été un événement anxiogène pour toute la famille. (Simon est passé en structure adulte en juin 2014)

Elle nous a fait part de son expérience, et nous a raconté l'étape complexe de la recherche de structure pouvant accueillir son fils, ainsi que les inquiétudes liées au changement de lieu de vie. Nous l'avons questionnée sur l'apport qu'ont été pour eux les outils de transmission et fonctionnels du CHESSEP, que Simon possède.

Une partie de cet entretien a été filmé afin d'être intégré au DVD.

#### **2.2.6. S.B. maman de Laly**

Nous avons également eu l'occasion de discuter avec S.B., maman de Laly. Nous avons pu aborder des thèmes très variés comme l'annonce du diagnostic, la prise en charge précoce, les troubles de sommeil de sa fille, et la communication sous toutes ses formes. Nous avons pu feuilleter les différents cahiers de vie qui ont accompagné sa prise en charge.

#### **2.2.7. C.C. Maman d'Argan**

Nous avons eu une entrevue avec la maman d'Argan lors de notre première rencontre, au cours de laquelle elle a pu nous parler des progrès de son fils, de leurs projets le concernant (entrée à l'école avec présence d'un AVS) et de son entrée dans le langage.

### **2.3. Session d'information à la MAS de Simon**

Lorsque nous avons rencontré F.Ferry, cadre de santé à la MAS de Rouelles (Normandie), nous avons discuté des objectifs de notre venue et de nos attentes mutuelles. Au cours de cet entretien, il a été décidé qu'il serait très intéressant que nous fassions une session d'information auprès de l'équipe encadrant Simon, à propos du Syndrome d'Angelman et des spécificités de la communication dans ce syndrome.

En effet, ce syndrome étant peu connu, les éducateurs, AMP et aides-soignants sont en grande demande d'informations complémentaires. Pour nous, il

était très intéressant de rencontrer des professionnels travaillant au quotidien avec une personne porteuse du SA, et donc confrontés à des interrogations d'un point de vue pratique (communication, autonomie, compréhension du quotidien, troubles du comportement...).

Nous avons donc organisé, avec la collaboration de F.Ferry, un temps d'échange, auquel ont participé F.Ferry, cadre de santé, ainsi que quatre personnes travaillant avec Simon : infirmière, AMP, et aides-soignantes. Nous avons créé un diaporama sur lequel nous appuyer, et nous avons ensuite beaucoup échangé pour réfléchir ensemble à propos des compétences de Simon, et sur ce qu'il conviendrait de mettre en place pour l'aider.

Le powerpoint créé pour l'occasion est disponible en Annexe 5, de A22 à A26.

### **3. Méthode**

#### **3.1. Architecture de base**

Monsieur Jean-Pierre Delattre, réalisateur multimédia, avec qui nous avons été mises en contact par Mme Crunelle, nous a conseillé de constituer une arborescence pour obtenir la trame de notre DVD.

Notre DVD se construit ainsi autour d'une arborescence (annexe 6 en A27) dans laquelle il s'agit de présenter le syndrome d'Angelman, puis l'évaluation de la communication de la personne porteuse du syndrome et enfin des pistes pour faciliter sa communication.

##### **3.1.1. Choix des différentes rubriques**

Nous avons cherché à apporter des réponses aux informations manquantes. Nous nous sommes donc basées sur les résultats des questionnaires.

De plus, nous avons cherché à suivre une logique dans la progression du DVD, ce qui leur permettrait de :

- recontextualiser le syndrome, pas toujours bien connu de tous
- connaître les difficultés mais aussi les compétences de son enfant
- trouver des stratégies pour lui permettre de s'épanouir au mieux

Ainsi, le menu de notre DVD contient 3 rubriques principales, à savoir :

- Chapitre 1 : qu'est-ce que le syndrome d'Angelman ?
- Chapitre 2 : comment évaluer la communication ?
- Chapitre 3 : comment faciliter la communication ?

### **3.1.2. Déroulement du DVD en mode « expert »**

Le DVD sera présenté en mode expert, c'est-à-dire en mode non-linéaire. Un menu interactif permettra de naviguer d'un chapitre à l'autre.

Cela permet à l'utilisateur du DVD de sélectionner la rubrique qui l'intéresse grâce au sommaire. Ainsi, il peut par exemple visionner directement une séquence du chapitre 2, sans visionner le chapitre 1.

### **3.1.3. Sélection des sujets**

Les sujets participants au projet ont été sélectionnés pour :

- leur lien avec l'AFSA : il était nécessaire pour nous que tous y soient adhérents
- leur situation géographique qui nous était accessible : nous avons rencontré la plupart de nos interlocuteurs dans les environs de Lille, sauf Simon, qui habite en Normandie, dans l'une de nos régions d'origine,
- leurs âges différents les uns des autres : nous avons sélectionné un jeune enfant (3 ans) un enfant d'âge moyen (5 ans) et un adulte (20 ans)
- leur désir de participer au projet

#### **3.1.3.1. Séquences vidéo tournées par nos soins**

Nous nous sommes rendues dans les lieux de vie des personnes pour procéder aux tournages des séquences vidéo : domicile d'Argan et MAS de Simon.

Nous avons également rencontré Laly à son domicile mais n'avons pas pu la filmer directement étant donné son haut degré de distractibilité. Nous avons donc laissé le soin à son orthophoniste E. Leseq de le faire pour nous.

### **3.1.3.2. Vidéos transmises par des parents**

Afin de multiplier les supports visuels et de rendre le discours plus « parlant », nous avons recueilli de nombreuses vidéos, envoyées par les familles ou les professionnels. Par exemple, nous n'avons pas eu l'occasion de filmer un enfant utilisant le PODD ou une tablette tactile.

## **3.2. Choix des séquences vidéo**

Le choix des séquences vidéos s'est révélé être une tâche difficile, et de nombreux visionnages ont été nécessaires. Il s'agissait de trouver les passages les plus pertinents à intégrer au DVD, or, nous avons parfois plusieurs heures de film à trier.

### **3.2.1. Séquences vidéo des personnes porteuses du SA**

#### **3.2.1.1. Argan**

Nous avons sélectionné 5 séquences vidéo d'Argan. Tout d'abord, nous voulions illustrer le comportement social des personnes que nous avons rencontrées : nous avons choisi de montrer une vidéo d'Argan qui rit et sourit à la caméra, ce qui reflète bien son caractère.

Nous avons ensuite sélectionné un passage où Argan comprend une consigne en contexte venant de sa psychomotricienne, qui l'autorise à aller visionner la séquence vidéo que nous venions de tourner.

Afin d'illustrer l'utilisation des gestes de la LSF par les personnes porteuses du syndrome, nous avons choisi un passage où Argan, très naturellement, signe « encore » alors que nous nous apprêtons à ranger la lampe de poche.

Enfin, il nous semblait nécessaire de montrer l'importance de certaines aptitudes nécessaires à la mise en place d'une communication alternative, comme : l'attention conjointe, l'intérêt pour les images et la capacité motrice à tourner les pages. Nous avons donc choisi un passage où Argan veut nous montrer une photo bien précise et la recherche activement dans son cahier.

### **3.2.1.2. Laly**

Les séquences vidéo de Laly n'ayant pas été tournées par nos soins, le choix s'est avéré plus facile à faire, car la maman et l'orthophoniste avaient filmé des plus petites séquences.

Nous avons sélectionné un passage de l'évaluation par le CHESSEP de Laly (NEC1 : perception sensorielle tactile), une vidéo où l'orthophoniste utilise un maximum de canaux – verbaux et non-verbaux – afin de faciliter la compréhension.

Nous avons aussi trouvé intéressant de montrer Laly à différents moments de son investissement de la communication alternative. Nous avons donc opté pour une vidéo datant de février 2013 où Laly n'a qu'une seule image à sa disposition, et apprend à la donner pour avoir un morceau de Kinder, et une vidéo de mars 2015 où Laly choisit entre trois pictogrammes placés devant elle et tend celui qui correspond à ce qu'elle veut.

### **3.2.1.3. Simon**

La sélection des vidéos de Simon a été très longue, car nous avons filmé de nombreux moments du quotidien.

Nous avons donc choisi une vidéo où Simon se promène dans un couloir pour illustrer les troubles de la marche. Concernant l'expression par les canaux non-verbaux, nous avons opté pour une vidéo où, durant son repas, Simon fait comprendre par ses propres moyens (tend et repousse son assiette, mimiques, cris) qu'il est impatient de manger. Concernant l'expression par les canaux verbaux, nous avons inséré une vidéo où Simon, durant son bain, associe le mot oralisé « bain » au signe « j'aime ».



#### **3.2.1.4. Pacôme, Louana, Jade, Louis, Jonas, Soline, Rémy et Gwendaël**

La sélection de ces vidéos s'est faite d'après les fichiers envoyés par les parents et professionnels. Nous avons donc choisi les passages qui nous semblaient les plus intéressants, parfois sur une dizaine de séquences vidéos, tournées aussi bien au domicile, qu'en séance de rééducation orthophonique ou de psychomotricité ou encore au moment de l'évaluation.

#### **3.2.2. Séquences vidéo des parents et professionnels**

Le choix de ces séquences vidéo s'est avéré beaucoup plus facile, car ces séances se déroulaient sous forme d'interview. En effet, les questions étaient choisies et préparées à l'avance, après en avoir discuté avec le parent et le professionnel. Nous définissions ainsi ensemble quel message il était intéressant de délivrer, en fonction de leur vécu ou de leur expérience.

La sélection s'est ensuite faite en fonction de la qualité de la voix, de la prosodie, du décor. Certaines séquences ont dû être réalisées à plusieurs reprises.

### **3.3. Montage du DVD**

Le montage du DVD s'est effectué sur la base d'un plan établi informatiquement (annexe 6, en A22), qui montrait de façon schématique l'enchaînement des différentes phases du DVD. Une arborescence plus générale (annexe 7, de A28 à A51) a été établie, et nous échangeons régulièrement les mises à jour de ces plans de montage avec M. Jean-Pierre Delattre.

Ces plans étaient très souvent modifiés car il fallait veiller à ce que l'enchaînement des idées soit logique et progressif, et à ce que nous n'omettions aucune idée essentielle. Il s'est enrichi au fur et à mesure de l'année, au cours des rencontres avec les familles et les professionnels.

# Résultats

## **1. Chapitre 1 : Qu'est-ce que le SA ?**

Le premier chapitre du DVD s'ouvre sur trois choix :

### **1.1. Prévalence, étiologies et mécanismes génétiques**

Ces données permettent de re-contextualiser le syndrome comme une maladie génétique rare et de re-préciser les quatre différents types d'anomalies génétiques et leur fréquence d'apparition. Nous y avons joint un schéma illustrant un chromosome pour chaque anomalie génétique pour plus de clarté.

### **1.2. Les signes cliniques**

Nous expliquons ici les signes cliniques constants, fréquents ainsi que les troubles associés au syndrome d'Angelman. Nous avons illustré les troubles de la marche et les spécificités cranio-faciales par une vidéo de Simon et des photos d'Arthur, Ismaël et Simon.

### **1.3. La communication dans le syndrome d'Angelman**

Nous avons listé ici les spécificités de la communication chez les personnes porteuses d'un syndrome d'Angelman ainsi que leurs compétences sociales spécifiques.

Nous illustrons nos propos avec une vidéo d'Argan en situation d'interaction ainsi qu'avec deux graphiques sur les capacités de compréhension et verbale et d'expression issus des résultats de nos questionnaires.

Nous avons ensuite inséré une séquence de l'interview de D. Crunelle concernant l'âge auquel il convient de se préoccuper de la communication pour un

enfant porteur de ce syndrome, en rappelant les étapes majeures du développement normal du langage grâce à une frise.

Cette frise permet de re-situer quelques étapes « clés » de l'acquisition du langage chez la personne tout-venante, comme l'apparition des vocalises et du babil, du sourire-réponse, la mise en place du tour de rôle, de l'attention conjointe, l'imitation des productions vocales de l'adulte, le début du pointage, etc. Nous avons volontairement choisi de ne pas faire apparaître les âges d'acquisition, car ces informations nous ont semblé difficiles à recevoir pour des parents, et peu utiles, du fait du grand décalage qu'il existe avec l'acquisition du langage chez les personnes porteuses du SA.

La sous-partie suivante propose quelques stratégies à adopter pour communiquer au mieux avec un enfant porteur du syndrome d'Angelman. E. Leseq explique en vidéo les questions qu'il convient de se poser si la communication ne se met pas place.

C. Joos nous explique ensuite comme elle communique avec Simon au quotidien : les stratégies qu'elle met en place pour capter son attention et pour faciliter la compréhension du message.

Une vidéo de D. Crunelle revient sur les étapes importantes du développement de la communication.

## **2. Chapitre 2 : Comment évaluer la communication ?**

Ce deuxième chapitre propose quatre parties :

### **2.1. Comment évaluer la communication ?**

Nous exposons les critères d'évaluation d'une personne polyhandicapée. L'évaluation se doit d'être précoce, individuelle et précise.

## **2.2. Présentation du CHESSEP**

Nous présentons ici les objectifs et les deux phases du CHESSEP en incorporant un schéma explicatif.

## **2.3. L'évaluation par le CHESSEP**

Nous entamons cette sous-partie en proposant un tableau récapitulatif des différents Niveaux d'Évolution de la Communication (NEC) ainsi que leur cotation, allant de 0 à 4.

L'évaluation de la communication permet d'élaborer le profil de communication. Nous avons précisé sur le schéma explicatif du CHESSEP (mentionné ci-dessus) à quel niveau de la passation du CHESSEP nous nous situons.

Nous avons terminé cette partie sur l'évaluation par le CHESSEP par la présentation d'un cas clinique : Luce. Nous avons ici choisi d'anonymiser l'enfant choisi, qui est en réalité Laly. Nous détaillons et analysons tout son profil de communication (versant réceptif et expressif ci-dessous) et mettons en exergue ses différentes acquisitions et capacités.

Plan réceptif 1/2

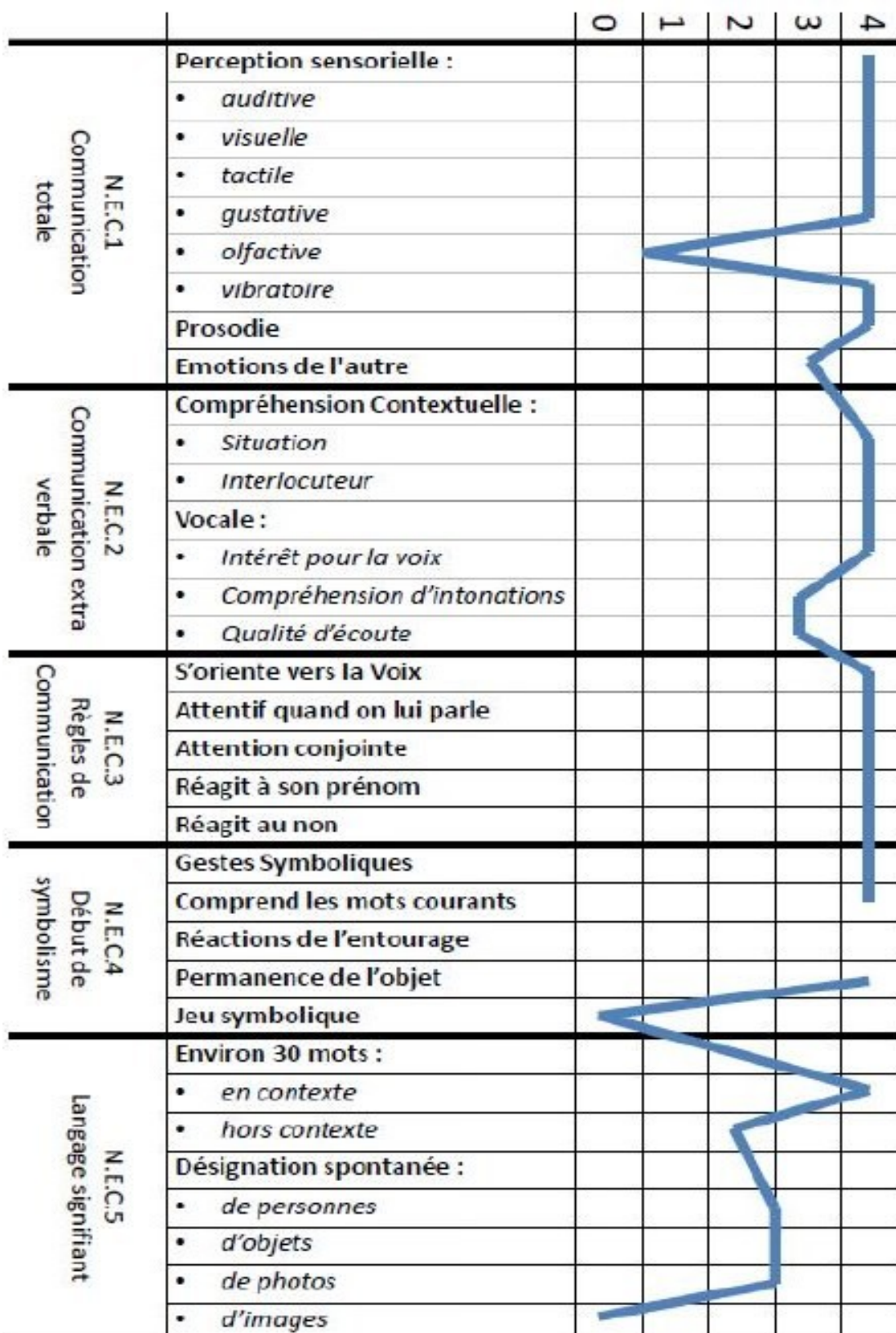


Figure 6. Profil de communication Laly

Plan réceptif 1/2

Plan réceptif 2/2

		0	1	2	3	4
Langage verbal N.E.C.6	Nombreux mots du quotidien					
	Verbes du quotidien					
	Montre des photos sur demande					
	Montre des images sur demande					
Début de Syntaxe N.E.C.7	Comprend des petites phrases					
	Comprend des consignes simples					
	Désigne des photos sur demande					
	Désigne des images sur demande					
Explosion du langage N.E.C.8	Compréhension du langage courant du quotidien					
Langage constitué N.E.C.9	Compréhension du langage courant de l'adulte					
Accès aux symboles écrits N.E.C.10	Compréhension de mots écrits					
	Compréhension de pictos abstraits					

Figure 7. Profil de communication Laly  
Plan réceptif 2/2

Plan expressif 1/2

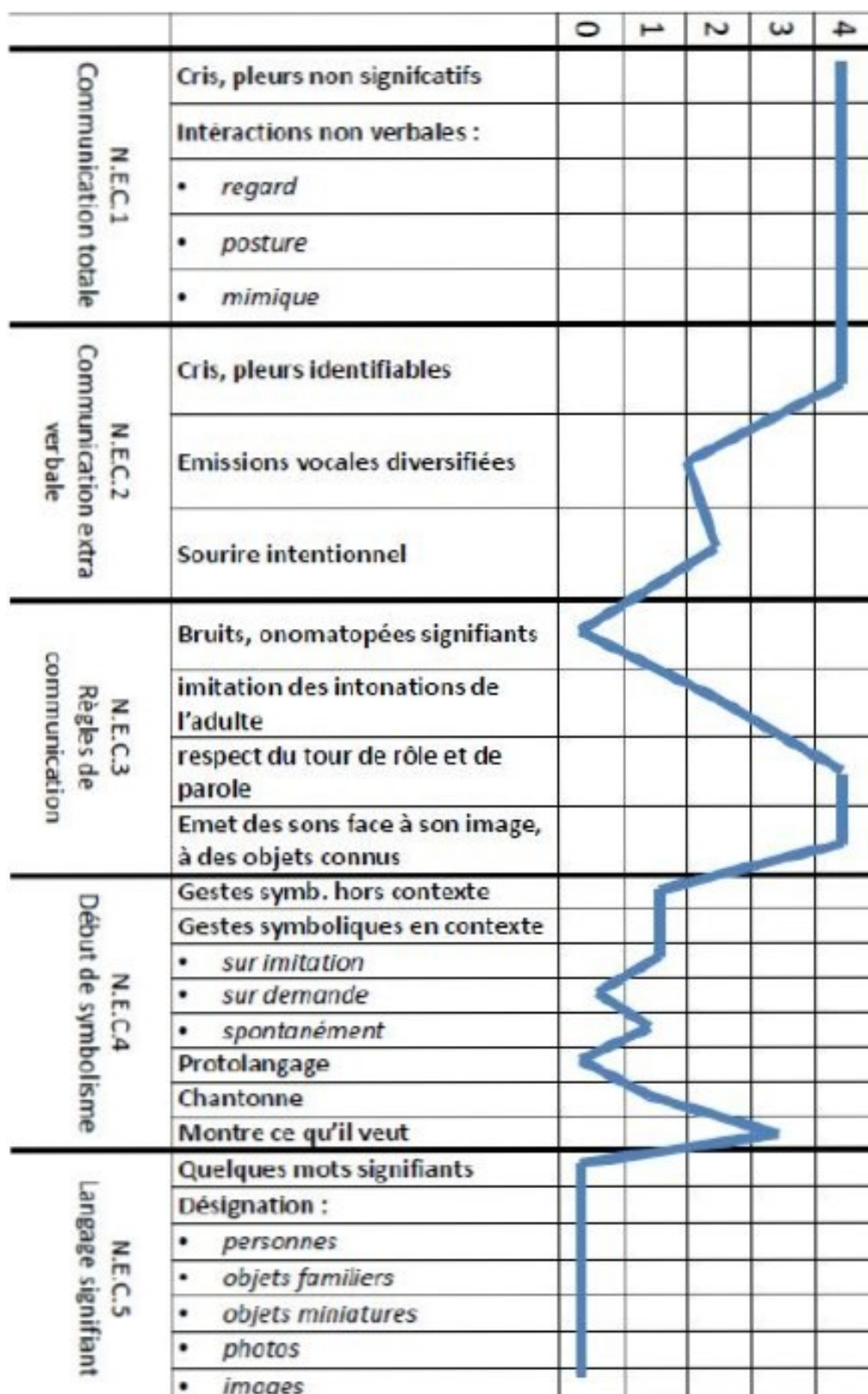


Figure 8. Profil de communication Laly

Plan expressif 1/2



Plan expressif 2/2

		0	1	2	3	4
Langage verbal N.E.C.6	Dit verbalement (sans stéréotypie)	0				
	• non	0				
	• mots isolés	0				
	• mots-phrases	0				
	• mots juxtaposés	0				
	• petites phrases	0				
Début de syntaxe N.E.C.7	Juxtapose deux mots dont un verbe	0				
	Augmente son vocabulaire	0				
Explosion du langage N.E.C.8	Dit environ 50 mots	0				
	Surgénéralisation grammaticale	0				
	Petites phrases parfois maladroites	0				
Langage constitué N.E.C.9	Langage courant acquis	0				
	Syntaxe simple correcte	0				
	Utilise le "je"	0				
Accès à l'écrit N.E.C.10	Accès à l'écrit	0				
	Accès à un code pictographique	0				

Figure 9. Profil de communication Laly

Plan expressif 2/2

## **2.4. L'élaboration d'un projet individualisé**

Nous expliquons les notions de compétences, émergences et déficits à l'aide d'un schéma explicatif, et donnons quelques pistes de travail en nous basant sur les données recueillies.

## **3. Chapitre 3 : Comment faciliter la communication?**

Dans ce chapitre, nous avons traité de trois sujets : la communication au sens large, la communication alternative pour ceux qui y ont accès, et les outils de transmission de l'information palliant le déficit de communication.

### **3.1. La communication au quotidien**

Cette partie traite de la communication dans le quotidien, qu'elle soit expressive ou réceptive. Nous donnons ici des exemples pratiques de moyens de facilitation et des étapes clé d'appropriation du langage.

Des vidéos de Simon, Laly et Argan illustrent ces propos.

### **3.2. La communication alternative**

Dans cette partie du DVD, nous parlons plus spécifiquement des codes de communication existant, et de la manière adaptée pour les introduire. Nous n'avons pas ici la prétention de donner un « mode d'emploi », mais de balayer les interrogations que peuvent avoir les accompagnants.

É. Lesecq nous présente les outils existants. La suite est présentée sous forme de questions-réponses avec D. Crunelle et P. Gracia portant sur ces thèmes :

- Quels objectifs se fixer dans l'évolution de mon enfant ?
- Nous avons décidé de mettre en place un système de communication non-verbale, mais par quoi commencer ?

- Une communication alternative est-elle possible pour tous ?
- Jusqu'à quel âge puis-je espérer des progrès ?

De nombreuses vidéos (notamment Simon, Pacôme, Laly, l'éducatrice de Simon) illustrent ces propos.

### **3.3. Transmission des informations**

Nous expliquons ici la nécessité de ce type d'outils, et nous corroborons cette information par des témoignages de la maman et de la référente de Simon.

Nous présentons ensuite quelques outils : les outils fonctionnels et de transmission du CHESSEP, et le carnet de bord, qui relate les événements importants de la vie de la personne. Des interviews d'É.Lesecq et de D. Crunelle ont été intégrées ici pour une meilleure compréhension de ces outils.

# Discussion

## **1. Réflexions menées sur l'outil DVD**

### **1.1. Synthèse des idées issues des questionnaires et des rencontres**

Les personnes ayant répondu aux questionnaires nous ont livré beaucoup d'informations et de témoignages intéressants. Cependant, nous avons dû sélectionner les informations les plus pertinentes et les plus adaptées au contenu du DVD.

Il en est de même pour les personnes que nous avons rencontrées et interviewées : nous avons dû restreindre certaines personnes dans leur discours et les guider afin de cibler les informations qu'elles nous transmettraient.

### **1.2. Adaptation du discours à deux publics différents : parents et professionnels**

Le DVD servira de support lors de rencontres proposées par l'AFSA. Le public visé est donc très hétérogène et les personnes qui visionneront ce DVD ne posséderont pas les mêmes connaissances médicales ou orthophoniques.

Il a donc fallu tenir un discours à la fois précis, complet, et compréhensible par tous.

### **1.3. Adaptation du discours en fonction des différences inter-individuelles**

Pour rappel, le syndrome d'Angelman est une maladie génétique dont l'apparition peut dépendre de 4 différents types d'anomalie génétique :

- la délétion ou microdélétion du gène UBE3A
- la disomie uniparentale paternelle
- la mutation du gène UBE3A

- le défaut d'empreinte

Comme cité précédemment, les symptômes présents ainsi que leur sévérité varient en fonction du type et de la gravité de l'atteinte génétique.

En effet, une disomie monoparentale ou un défaut d'empreinte seront généralement synonymes d'une atteinte plus partielle concernant la déficience intellectuelle, les troubles du langage ou encore l'épilepsie. Tandis qu'une mutation ou une délétion du gène UBE3A provoqueront des troubles plus conséquents.

Il a donc fallu veiller à tenir un discours qui puisse convenir et s'adapter à tous : nous voulions en effet que les parents gardent à l'esprit qu'une progression était possible pour leur enfant, et qu'il avait encore beaucoup à apprendre, tout en évitant de leur donner des espoirs démesurés.

#### **1.4. Message complet, concis et clair**

La contrainte du temps nous aura beaucoup limitées dans le contenu du DVD. Ainsi, les informations que nous voulions transmettre à travers ce DVD se devaient d'être les plus complètes possibles tout en restant concises afin de ne pas perdre le visionneur dans un dédale d'éléments trop complexes.

## **2. Nécessité d'adaptation lors des rencontres**

### **2.1. Une maladie rare**

En débutant la rédaction de la partie théorique, nous n'avions que peu de connaissances sur cette maladie orpheline et n'avions jamais rencontré de personnes atteintes du syndrome d'Angelman. Il a donc été nécessaire de se documenter.

Or, le syndrome d'Angelman étant une maladie rare, peu d'ouvrages et d'articles portant sur ce sujet sont disponibles.

Il a donc parfois été difficile de répondre aux questions des professionnels ou parents, car nous n'avions pas toujours les réponses adéquates à leur apporter.

De plus, il a fallu nous adapter aux personnes porteuses du syndrome que nous rencontrions. Celles-ci n'avaient pas forcément le comportement auquel nous nous attendions suite à nos documentations.

## **2.2. Difficultés d'organisation liées au facteur humain**

De par notre manque d'expérience et notre jeunesse, nous sommes peu habituées à contacter de nombreuses personnes dans un cadre professionnel, et à gérer les différentes relations ensuite.

### **2.2.1. Ralentissement dus aux délais de contact**

Nous avons tout d'abord expérimenté les temps de latence et les ralentissements dus aux délais entre chaque contact avec nos partenaires. En effet, ce projet était bien souvent annexe aux activités de chacun, et tous ont dû se dégager du temps malgré leur emploi, leurs déplacements, leurs formations, leurs impératifs médicaux et familiaux, etc.

Nous-mêmes avons appris à travailler de concert notre mémoire et nos préparations de stages, et nous avons rencontré des difficultés dans la gestion de notre temps eu début de cette année scolaire.

Cette première confrontation avec le milieu professionnel nous prépare à notre future entrée dans la vie active.

### **2.2.2. Difficultés de gestion des ressources**

Ce manque d'expérience, cité plus haut, nous a desserviés dans notre contact avec certaines personnes que nous avons contactées. Deux autres enfants, ainsi que leurs orthophonistes, étaient initialement inclus dans le projet.

Nous les avons donc contactés assez tôt dans l'année.

Notre mauvaise connaissance du monde professionnel a ici engendré des délais supplémentaires car nous n'avons pas correctement présenté le projet aux directeurs de la structure. Notre manque d'anticipation a retardé notre collaboration avec ces enfants et orthophonistes, et nous n'avons finalement pas travaillé ensemble.

### **2.2.3. Richesse des rencontres**

En revanche, nous avons rencontré de nombreuses personnes au cours de cette année, enfants et adultes porteurs du SA, familles, membres de l'AFSA, éducateurs et rééducateurs, que nous n'avions jusqu'ici par l'occasion de rencontrer.

Nous avons donc dû apprendre à adapter notre discours et notre attitude, et à trouver un certain savoir-être et savoir-dire. En effet, nous avons notamment pu nous entretenir avec des personnes en souffrance, évoquant un sujet lourd, à savoir le handicap de leur enfant.

Nous avons donc appris à nous adapter à notre interlocuteur, ce qui sera nécessaire dans notre pratique orthophonique.

## **2.3. Le tournage des films**

### **2.3.1. Distractibilité des enfants face à la caméra**

Nous avons rencontré une difficulté que nous avons anticipée, mais malheureusement minimisée, à savoir la distractibilité des enfants porteurs de ce syndrome.

En effet, la première personne que nous avons rencontrée est Argan ; nous l'avons d'ailleurs évalué grâce au CHESSEP-DICO PERSO tout en le filmant. Argan a tout de suite compris qu'il était filmé, lançait continuellement des regards en



direction de l'appareil, et demandait souvent à venir voir ou toucher l'écran. Cette séance a donc été perturbée, et nous n'étions pas entièrement satisfaites de cette session.

Nous avons donc procédé autrement pour Laly : c'est son orthophoniste qui l'a filmée durant l'une de ses séances.

Concernant Simon, la présence de la caméra ne l'a heureusement pas gêné : il a semblé flatté mais est resté naturel face à l'objectif.

### **2.3.2. Disponibilité émotionnelle des personnes au moment du tournage**

Nous avons été confrontées à une seconde difficulté lors des séances de films avec Argan, à savoir ses fluctuations d'humeur et d'attention. En effet, les horaires où nous sommes venues filmer ont été prévus en fonction de nos possibilités, de celles d'Argan et de sa baby-sitter. Or, Argan est jeune, et il n'était pas forcément dans les bonnes dispositions tout le temps.

Les premiers films ont été tournés un mercredi matin, alors qu'il était seul avec sa baby-sitter chez lui, et les interactions étaient faciles et fluides. Nous l'avons ensuite revu un mardi en fin d'après-midi, à son retour de la crèche : Argan était alors beaucoup plus fatigable, moins réceptif et moins enclin à accepter nos activités.

Nous n'avons pas rencontré de tels problèmes avec les autres personnes atteintes du Syndrome d'Angelman intégrées au DVD : en effet, Simon a été d'humeur égale durant nos deux jours passés en sa compagnie, et les autres vidéos (celles de Laly, Jonas, Louis, Jade, Rémy, Soline, Gwendaël et Pacôme) ont été prises par les parents et professionnels dans des moments propices à l'échange.

### **3. Difficultés organisationnelles et pratiques lors du montage du DVD**

#### **3.1. Difficultés relatives au plan**

##### **3.1.1. Restriction quant à la durée du DVD**

Un des premiers éléments qui nous a été imposé a été la durée du DVD : il ne devait pas excéder 30 minutes, afin de pouvoir être facilement utilisé lors de différentes rencontres. En effet, notre maître de mémoire, Madame D.Crunelle, habituée à utiliser ce type de support lors de ses formations, nous a conseillé de nous fixer un objectif de temps.

Il a donc fallu veiller continuellement à ne pas excéder ce temps maximal, ce qui était parfois assez difficile. En effet, il nous semblait que le sujet était si vaste que trente minutes ne suffiraient pas.

##### **3.1.2. Mise en ordre de l'architecture du DVD**

La mise en ordre du plan du DVD a constitué une partie considérable de notre travail de création.

Nous avons testé plusieurs types de supports – sous forme de tableaux le plus souvent – afin de schématiser le plus clairement possible le déroulement des différentes phases du DVD. Nous nous sommes alors inspirées de l'architecture du DVD de Mesdemoiselles Pollet et Bothier, ayant elles aussi réalisé un DVD avec M.Delattre l'année précédente. Celui-ci nous a également très souvent conseillées d'un point de vue méthodologique, afin que notre support soit clair.

### **3.1.3. Mises à jour régulières**

Par la suite, et durant 6 mois, l'arborescence n'a cessé d'être modifiée. Il était difficile de partir de rien, car nous ne savions pas par où commencer, mais au fur et à mesure que nous devions ajouter des éléments, il fallait réfléchir à la manière de les répartir : dans quel ordre amener les informations afin que le message soit bien clair, tant pour les professionnels que pour les familles ?

À partir du mois de février, nous avons commencé à envoyer les versions successives de l'arborescence à M.Delattre.

Nous avons parfois des difficultés à prendre du recul par rapport au déroulé du DVD, et à nous mettre à la place de quelqu'un qui découvrirait pour la première fois son contenu.

Mme D.Crunelle nous a parfois fait remarquer qu'il y avait des redondances gênantes, des incohérences ou des manques dans la façon de présenter les éléments.

Cette expérience nous a permis d'acquérir une flexibilité et une capacité de remise en question qui nous seront nécessaires dans notre future pratique.

### **3.1.4. Transmission des informations**

Ces mises à jour régulières du déroulé du DVD nous ont obligé à beaucoup communiquer entre nous, et à mettre en place des méthodes pour transmettre au mieux les modifications, que ce soit entre nous deux, avec Mme D.Crunelle, mais surtout avec M.Delattre.

Une première version du DVD nous a été transmise par Mr Delattre courant Avril. De nombreux visionnages ont été nécessaires pour lister une par une les modifications qu'il faudrait y apporter pour obtenir un outil le plus clair et fluide possible. Ces modifications concernaient notamment l'enchaînement des vidéos, le texte les accompagnant pour améliorer la compréhension des spectateurs, les entrées et sorties des vidéos, leurs titres, etc.

## **3.2. Difficultés relatives aux séquences vidéo**

### **3.2.1. Quelles séquences choisir ?**

Nous avons dû choisir quels propos illustrer par une vidéo : certaines informations manquent de clarté si elles ne sont pas illustrées, tandis que d'autres sont assez compréhensibles avec des mots-clefs écrits et un commentaire en voix-off.

Puis il a fallu choisir quelles vidéos sélectionner pour illustrer nos propos. En effet, nous avons parfois plusieurs vidéos utilisables. Nous avons parfois fait le choix d'en intégrer plusieurs afin de varier les situations et les sujets, et ainsi permettre aux futurs visionneurs de mieux capter le message.

Nous avons toujours cherché à privilégier les séquences vidéo les plus parlantes pour le public, tout en veillant à ce que la qualité des vidéo permette d'avoir un DVD le plus agréable à regarder possible.

### **3.2.2. Qualités des vidéos**

Lors de notre première rencontre avec M.Delattre, celui-ci nous a donné plusieurs conseils à respecter afin d'avoir des vidéos d'une qualité optimale à intégrer au DVD (techniques de cadrage, de prise de son, adaptation du décor, toujours s'échanger les fichiers originaux...).

Or nous avons déjà filmé plusieurs séquences avant d'avoir ces précieux conseils. Celles-ci n'étaient donc pas toujours utilisables, du fait d'un mauvais cadrage ou d'une mauvaise prise de son.

Cependant, ces conseils nous ont été très utiles pour la suite de nos séances de films. Les séquences vidéo ont donc été beaucoup plus adaptées ultérieurement.

Certaines vidéos qui nous ont été envoyées n'étaient pas d'une qualité suffisante pour être intégrées au DVD.

Il a donc fallu demander aux auteurs de ces vidéos s'il était possible de les filmer à nouveau avec un appareil de meilleure qualité ou dans un environnement différent.

# Conclusion

Le syndrome d'Angelman est une maladie génétique rare, très peu connue, qui se manifeste par une déficience intellectuelle sévère, des troubles moteurs, des troubles du comportement et une absence ou quasi-absence de langage oral.

Les personnes qui en sont atteintes font preuve d'une grande sociabilité et ont de grandes capacités communicationnelles, mais aussi des capacités de mémoire et visuelles leur permettant d'apprendre à communiquer autrement. Tout comme eux, les aidants doivent apprendre cette autre communication.

Nous avons voulu créer un DVD simple d'utilisation, permettant d'exposer de la manière la plus claire et la plus proche des attentes des aidants possible. On peut donc y trouver des informations générales sur le SA, sur les capacités communicationnelles des personnes qui en sont atteintes, puis des conseils permettant de communiquer différemment – facilitant tout d'abord la réception, puis l'expression – ainsi que des démonstrations d'outils de communication alternative.

Ainsi notre outil se destine aussi bien aux familles qu'aux professionnels : il sera en effet utilisé lors de formations proposées par l'Association Française du Syndrome d'Angelman.

Il se présente en trois chapitres, eux-mêmes découpés en plusieurs sous parties : il est possible de sélectionner à partir d'un menu le passage que l'on veut visionner.

Le premier chapitre présente de manière générale le Syndrome : y figurent donc les informations concernant la prévalence de la maladie, ses signes cliniques ainsi que les spécificités de la communication chez ces personnes. Le deuxième chapitre concerne l'évaluation de la communication : nous présentons donc le dispositif CHESSEP DICO-PERSO, et donnons un exemple d'élaboration de projet individualisé en s'appuyant sur un profil de communication. Enfin, le troisième chapitre concerne les moyens facilitant la communication, que ce soit le renfort d'informations orales, visuelles, gestuelles et kinesthésiques au quotidien, l'apport d'un code de communication alternative ou la mise en place d'outils de transmission.

Des vidéos de professionnels et de personnes porteuses du Syndrome ponctuent le DVD.

Tout au long de cette année, nous avons donc rencontré et appris à mieux connaître et comprendre les personnes porteuses du Syndrome d'Angelman, leurs familles et les professionnels qui les accompagnent au quotidien.

Nous sommes heureuses d'avoir pu vivre cette expérience et nous espérons que ce DVD aidera à mieux comprendre et épauler ces belles personnes que sont les personnes atteintes du syndrome d'Angelman.

# Bibliographie



## Ouvrages consultés

- Bothier C. et Pollet D.**, (2014) *Adaptation du dispositif Communication Grand Handicap : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un Projet Individualisé à la personne porteuse du Syndrome d'Angelman - Faciliter la communication de et avec la personne porteuse du syndrome d'Angelman*, Mémoire de certificat de capacité d'orthophonie, Université Lille 2
- Boyd S.G., Harden A. et al.**, (1997) The EEG in early diagnosis of the Angelman (happy puppet syndrome). *Eur. J. Pediatr*, Vol. 147, 5, pp. 508-513.
- Chateau A.**, (2013) *Le Syndrome d'Angelman, Regard sur une maladie neurogénétique rare*, L'Harmattan
- Crunelle D., Crunelle J-P.** (2006), *Les troubles d'alimentation et de déglutition*, Isbergues, OrthoEdition
- Dalla Piazza S., Dan B.** (2001), Le syndrome d'Angelman in *Handicaps et déficiences de l'enfant*, Bruxelles, De Boeck Supérieur : 307-315
- Goldstein S.**, (2013), *État des lieux de la prise en charge orthophonique dans le cadre du syndrome d'Angelman*, Mémoire de certificat de capacité d'orthophonie, Université Victor Segalen – Bordeaux
- Laan L. & Vein A.** (2005) « Angelman syndrome : is there a characteristic EEG ? », *Brain & Development* 27 : 80-87
- Livet M.-O., Cournelle M.-A. & Moncla A.** (2008), «Retard mental et phénotypes comportementaux », *Médecine Thérapeutique Pédiatrie*, 4 : 247-254
- Moncla A., (2011), Le Syndrome d'Angelman, Encyclopédie Orphanet Grand Public, 1-16 [en ligne]
- Penner K., Johnston J., Faircloth B., Irish P. & Williams C.** (1993), « Communication, cognition and social interaction in the Angelman syndrome », *Americal Journal of Medical Genetics* 46 : 34-40
- Piquerez O.** (2013), « Enquête adolescents et adultes angelman », <http://www.syndromeangelman-france.org/> [en ligne]
- Rondal J.A.**, (1995) *Langage et communication chez les handicapés mentaux*, Editions Pierre Madaga
- Thomas L., Zoppardo F.** (2014), *Élaboration d'un outil d'information : création d'un DVD à destination des soignants et des familles. Prise en charge de la personne en situation de handicap complexe. De l'évaluation à l'apport d'outils de communication*, Mémoire de certificat de capacité d'orthophonie, Université Lille 2
- Zinschitz E.** (2007), « L'annonce d'un handicap : le début d'une histoire » *Approche Centrée sur la Personne, Pratique et Recherche*, N°6, P.82-93

### **Sites internet consultés**

[www.angelman.be](http://www.angelman.be) [02-02-2013]

<http://www.angelman-afsa.org/> [02-02-2013]

<http://www.syndromeangelman-france.org/>

<http://www.news-medical.net> [23-07-2013]

<http://www.orphanet-france.fr/>

# Liste des annexes

**Liste des annexes :**

**Annexe n°1 : Schéma explicatif du CHESSEP.**

**Annexe n°2 : Tableau récapitulatif des NEC.**

**Annexe n°3 : Questionnaire envoyé aux familles  
adhérentes à l'AFSA.**

**Annexe n°4 : Résultats et analyse des questionnaires.**

**Annexe n°5 : Présentation du syndrome d'Angelman aux  
professionnels de la MAS.**

**Annexe n°6 : Arborescence du DVD**

**Annexe n°7 : Architecture du DVD**