

Le syndrome de Smith-Magenis se caractérise par des symptômes physiques et par des troubles du comportement et du développement, avec notamment des problèmes de sommeil.

© ASM 17



handicap rare

Le syndrome de Smith Magenis

Le syndrome de Smith Magenis (SMS) est une maladie génétique très peu fréquente puisqu'elle touche un enfant sur 25 000 naissances. Décrit pour la première fois en 1982 par Ann Smith et Elen Magenis, desquelles il tire son nom, il est dû à une micro délétion d'un des deux chromosomes 17. C'est à dire une "disparition" d'une partie du chromosome qui survient de manière accidentelle.

Cette maladie associe des signes physiques inhabituels, avec un retard mental, et des troubles du sommeil et du comportement. De plus, des problèmes

médicaux peuvent être associés comme des malformations cardiaques, rénales, génitales, neurologiques, orthopédiques, ophtalmologiques, dentaires...).

Les enfants porteurs de ce syndrome pâtissent d'un affaiblissement des muscles du corps et de la tonicité musculaire, ont de petites mains, de petits pieds, un front bombé, un retard moteur qui fait qu'ils marchent tardivement. A partir de deux ans, on observe une hyperactivité, des colères violentes, une auto-agressivité (morsures des mains, ongles rongés). Beaucoup présentent également un comportement surprenant "d'auto étreinte" : ils se serrent eux-mêmes dans leurs bras. Si à l'adolescence, la dysmorphie du visage s'accroît (avancement du menton) avec pour certains jeunes une tendance à l'embonpoint, en revanche les troubles du comportement s'améliorent.

Une association pour mieux informer

Parce qu'une prise en charge précoce et adaptée ne peut que favoriser l'avenir de ces enfants, l'association ASM 17, seule à représenter les familles concernées en France, multiplie les actions : journées d'informations médicales, participation à des colloques, à la marche des maladies rares durant le Téléthon ou à des émissions de télévision... L'association espère ainsi sensibiliser

tant les professionnels de l'enfance que le grand public pour faire connaître un syndrome trop souvent sous-diagnostiqué.

Grâce aux fonds récoltés lors des manifestations qu'elle organise, elle contribue financièrement à la poursuite de protocoles de recherche. Actuellement, une équipe travaille au sein du service génétique de l'Hôpital Robert Debré sur le développement neuropsychologique et comportemental des enfants. Pour l'association il est fondamental d'informer les familles (voir encadré), d'autant que des avancées scientifiques se font jour. Par exemple, depuis quelques années un traitement permet l'amélioration des troubles du sommeil parfois très sévères rencontrés aussi bien par les enfants que par les adultes. Une inversion du rythme de sécrétion de la mélatonine, hormone qui régule le sommeil, en est la cause. La nuit, les réveils sont fréquents. Certains restent ainsi sans se rendormir durant deux à trois heures. Ils peuvent aussi se réveiller très tôt le matin et en revanche sombrer dans le sommeil pendant la journée. Même si les autres troubles persistent, ce traitement permet à toute la famille de retrouver un rythme de vie plus normal. ●

D. P.

QUESTION À

GILLES DEPREZ, PRÉSIDENT D'ASM 17 FRANCE, EST LE PAPA DE XXX XXXXX.

Quel est votre rôle auprès des familles ?

Depuis sa création en 1998, ASM 17 France, qui est fédérée à Alliance Maladies Rares, s'efforce de soutenir les parents lors de l'annonce du diagnostic et en les informant de leurs droits. Nous les aidons également dans l'orientation de leur enfant, en cherchant à favoriser une prise en charge adaptée, que ce soit sur le plan médical, paramédical, éducatif ou pédagogique. Les échanges sont primordiaux, aussi, pour faire le lien, nous publions un bulletin régulier *Le Petit Noctambule*. Très prochainement, nous allons intégrer un forum de discussion à notre site internet. Nous espérons qu'il sera un support appréciable et un plus pour aider les parents de notre association dans leur vie quotidienne.

INFOS

Site Internet
<http://www.smithmagenis.com>
Courriel
association@smithmagenis.com

Téléphone
02 41 70 29 15

Consultation
génétique à
l'hôpital Robert
Debré à Paris
01 40 03 53 42