

Gros plan

Le SMS est une maladie chromosomique qui se caractérise par des symptômes physiques et par des troubles du comportement et du développement. C'est la délétion du chromosome 17 (appelée : délétion 17p11.2) qui en est responsable.

Dans la plupart des cas, la délétion du chromosome survient accidentellement lors de la conception de l'enfant. Par conséquent, il n'existe pas de familles entières touchées par la maladie, un seul membre de la famille peut en être atteint. Le syndrome touche les filles comme les garçons ainsi que tous les milieux sociaux et ethniques à raison d'une naissance sur 25000.

Les enfants et les adultes touchés par la maladie présentent des troubles du développement allant du retard mental au retard scolaire et ils peuvent également être atteints par toute une série de symptômes physiques et de troubles du comportement. Les malades sont régulièrement touchés par des infections O.R.L., des problèmes urinaires, des troubles visuels et il est conseillé à ces malades de subir des bilans réguliers dans ces domaines.

Il arrive que certains patients ne présentent jamais de troubles du comportement ; cependant tous sont touchés à divers degrés par une auto- agressivité et des problèmes de sommeil. Beaucoup d'enfants touchés par la maladie ne dorment que quelques heures par nuit, ce qui soumet les parents à un rythme de sommeil éprouvant. Les comportements d'auto-agression sont particulièrement difficiles à supporter par les parents, qui, par nature, souhaitent protéger leurs enfants de toute souffrance. Les traitements et les théories apportent souvent une solution,

mais il faudrait d'urgence solliciter la recherche afin d'aider ces enfants et adultes à contrôler leurs pulsions.

Cependant, malgré les difficultés liées à la maladie, de nombreux enfants et adultes sont très attachants et affectueux et réservent parfois de nombreuses ressources inexploitées.

SYMPTÔMES PHYSIQUES

- * Difficultés d'apprentissage et retard mental.
- * Muscles atrophiés pendant l'enfance.
- * Petite taille.
- * Petites joues.
- * Mâchoire proéminente chez les enfants plus âgés et les adultes.
- * Bouche en chapeau de gendarme.
- * Anomalie du palais.
- * Anomalie des oreilles.
- * Infections chroniques des oreilles.
- * Troubles de l'audition.
- * Troubles de la vue (strabisme, myopie)
- * Petits doigts de mains et de pieds.

- * Troubles cardiaques.
- * Anomalies du système urinaire.
- * Scoliose.
- * Claudication lors de la marche.

TROUBLES DU COMPORTEMENT

- * Difficultés à soutenir son attention pouvant s'accompagner d'une hyperactivité.
- * Tendance à se cogner la tête.
- * Tendance à se mordre les mains.
- * Tendance à se toucher constamment la peau, ses blessures, ses doigts ou ongles de pied.
- * Tendance à insérer des corps étrangers dans les oreilles ou autres cavités.
- * Crises de colère prolongées.
- * Comportement destructeur ou agressif.
- * Grande excitation.
- * Tendance à s'étreindre (soi-même) et à se servir de ses propres mains en période d'excitation.