

Association des parents d'enfants porteurs du syndrome de Smith Magénis
Exposé au colloque du 6 Avril 2008 à l'Hôpital Broussais à Paris.
Dr Didier Rösch
Pédopsychiatre à l'Institut de Pédagogie Curative de Chatou.
20, route de Maisons.
78400 Chatou.

Observation clinique et accompagnement au long cours des personnes porteuses d'un syndrome de Smith Magénis.

1 - Des troubles du sommeil, du langage et de la relation.

1.1 – De la pédagogie à la génétique.

Bien que le syndrome de Smith Magénis reste encore probablement largement sous-diagnostiqué, les pédiatres et les pédopsychiatres sont de plus en plus nombreux à en connaître la symptomatologie. En effet, les difficultés relationnelles sont souvent au premier plan conduisant à une approche psychiatrique de la pathologie.

L'association d'une anomalie chromosomique caractéristique du syndrome et de signes psychiques également singuliers pose, ici, de manière spectaculaire la question d'un « phénotype comportemental ». Ceci conduit naturellement à s'interroger sur l'origine des corrélations phénotype/génotype observées.

Nous voudrions, à l'occasion de cet exposé, tenter de revisiter les symptômes les plus fréquents du syndrome de Smith Magénis. Nous le ferons à la lumière d'une réflexion sur le développement des enfants que nous accompagnons au quotidien.

Le travail médico-pédagogique s'efforce de réduire les troubles observés en même temps qu'il propose une perspective éducative. Dans ce cadre, les troubles de la relation et du comportement observés peuvent être compris comme l'expression la plus manifeste d'une souffrance dont il nous appartient de rechercher l'origine.

De nombreuses observations sont recueillies au cours du travail pédagogique et rééducatif qui accompagne la croissance et le développement. Elles permettent de formuler quelques hypothèses sur l'enchaînement des troubles auxquels, en même temps que l'enfant, nous nous trouvons successivement confrontés.

Ainsi, partant d'un objectif premier centré sur la pédagogie et le travail thérapeutique, nous sommes conduits peu à peu vers une réflexion sur les canaux, vraisemblablement très complexes, qui relie une anomalie génétique à des désordres psychiques.

1.2 - Dérèglement du rythme nyctéméral.

Le symptôme le plus singulier et le plus caractéristique est sans doute le trouble du rythme nyctéméral sur lequel a beaucoup travaillé le Dr de Leersnyder. Ses travaux ont permis de mettre en évidence le désordre de la sécrétion de Mélatonine, d'y remédier par une chimiothérapie adaptée et d'améliorer l'état psychique des enfants. Traités, les enfants ont, en effet, un meilleur sommeil - et leurs parents également - ce qui est un apport considérable pour le confort de la vie familiale. Les troubles du comportement diminuent parallèlement mais ne disparaissent malheureusement pas complètement pour autant.

1.3 - Une agitation parfois incontrôlable.

Ces enfants se montrent agités, impulsifs, sans cesse en mouvement, comme sollicités toujours par ce qui se passe autour d'eux. C'est à grand peine qu'ils semblent parvenir à se concentrer pour de brefs instants.

En proie à une anxiété permanente ils recherchent les adultes qui se trouvent près d'eux, comme pour se rassurer à leur contact.

Pourtant, malgré l'affection qu'ils reçoivent, ils sont à tout moment submergés par leurs émotions. La tendresse, tout autant que la réprimande, semble les déstabiliser lorsqu'elles sont manifestées avec trop d'insistance.

Rien ne semble pouvoir les tranquilliser et leur attitude devient d'autant plus tyrannique que l'adulte manifeste ses propres sentiments devant cette expression de souffrance dont il ne parvient pas à élucider l'origine.

A certains moments l'enfant peut être complètement hors de lui, perdu dans une colère qui l'isole complètement, inaccessible à la consolation, au dialogue ou à la punition. Il regrette ensuite sincèrement les brutalités auxquelles il se trouve parfois entraîné dans ces crises.

1.4 - Une morphologie particulière.

La morphologie, pourtant caractéristique, n'est cependant identifiée, surtout chez le petit enfant, que par un œil exercé.

Le crâne est souvent petit, brachycéphale. Le visage est large, les sourcils se rejoignent au dessus du nez, la bouche est en « chapeau de gendarme », le cou est court. L'enfant a une apparence trapue bien que son rapport taille/poids soit normal. Les mains et les pieds, d'apparence marbrée, sont courts et ont un aspect arrondi, comme légèrement gonflés.

1.5 - Des troubles du tonus et de la gestuelle.

On note dans la petite enfance des troubles du tonus avec les difficultés d'alimentation et les infections oto-rhino-laryngologiques qui leurs sont régulièrement associées.

A l'adolescence on peut voir s'installer d'importantes déformations rachidiennes.

Dans le cadre d'un retard psychomoteur global, l'acquisition de la marche est retardée et l'élargissement du polygone de sustentation suggère une difficulté à assurer l'équilibre du corps.

L'enfant a tendance à se déplacer d'un bloc en se projetant en chute avant. Il a du mal à diriger son corps et à ajuster ses mouvements aux irrégularités du sol.

Il ne sait pas utiliser sa force et se placer correctement par rapport à l'effort.

Des gestes stéréotypés apparaissent plus ou moins précocement, il s'agit de mouvement de serrement des mains ou du thorax ; l'enfant donnant l'impression d'avoir besoin de renforcer la perception de son propre corps. L'émotion accroît leur fréquence.

Il est parfois difficile par ailleurs de discerner la limite entre des conduites d'exploration de son propre corps et des réactions anxieuses d'automutilation.

Au fur et à mesure de son développement, nous pouvons observer la gestuelle très particulière de ces enfants. Le mouvement semble comme engourdi et gauche dans le geste intentionnel alors qu'il peut être prompt et précis dans l'action impulsive.

Ajoutées aux troubles du sommeil ces difficultés motrices, constamment observées, rendent compte aisément de la fatigabilité de ces enfants agités.

Elles vont persister jusqu'à l'âge adulte en dépit des rééducations psychomotrices habituellement proposées aux enfants et aux adolescents déficients intellectuels.

1.6 - Retard et anomalies du langage.

Un autre signe majeur de la pathologie est le retard de langage.

Le retard de langage est important par rapport au retard de la marche beaucoup plus modéré. Assez tôt l'enfant semble bien comprendre ce qui lui est dit. Cependant il utilise plus volontiers le mime que la parole pour se faire comprendre. L'enfant semble éprouver de grandes difficultés à former les sonorités.

Plus tard le langage va se structurer de manière étonnante ; une relative richesse du vocabulaire et de bonnes possibilités de compréhension sont en décalage avec l'agrammatisme quasi-total du discours et la dysarthrie persistante.

L'acquisition de la lecture est laborieuse et souvent impossible. L'enfant a tendance à approcher l'écrit par une lecture globale de certains mots.

En rapport avec les difficultés motrices, l'organisation de l'espace semble difficile à mettre en place, celle du temps davantage encore.

C'est dans ce contexte que s'installent des difficultés d'abstraction importantes. Pourtant, l'intelligence de situation est parfois étonnante. L'enfant manifeste, en outre, une curiosité certaine pour le monde et pour les personnes, dès lors que les difficultés relationnelles n'envahissent pas complètement la sphère psychique.

2 – Evolution du syndrome au cours du développement de l'enfant.

2.1 – Variabilité du tableau symptomatique.

Retenons tout d'abord que la symptomatologie et son développement chronologique peuvent connaître une grande variabilité d'un sujet à l'autre. Certes, la diversité des atteintes chromosomiques rend bien compte de cette variété. La singularité des parcours biographiques et des dynamiques psychogénétiques qui en résultent méritent cependant, elles aussi, d'être soigneusement examinées au cas par cas. Nous pourrions de la sorte tenter de relier entre eux les différents signes que nous venons de rappeler.

Nous nous appuyerons plus particulièrement dans cette étude sur quatre observations cliniques dont celle d'un jeune adulte qu'il nous a été donné de rencontrer régulièrement et pour de longs moments depuis presque vingt ans.

Dans une démarche didactique nous proposons ici une « description type » qui résulte en réalité de recoupements entre les différentes observations.

2.2 - La petite enfance.

C'est au départ un bébé somnolent et apathique qui ne pleure jamais. Il a du mal à prendre du poids en raison des difficultés d'alimentation avec parfois d'importants reflux gastro-oesophagiens et des infections oto-rhino-laryngologiques et respiratoires.

La relation s'installe mal avec cet enfant malade qui semble peiner à trouver un contact gratifiant avec ses parents.

Le retard psychomoteur apparaît bientôt et renforce l'inquiétude de la famille.

Peu à peu s'installe, en même temps que l'agitation, des relations fusionnelles ou de rejet avec l'entourage. Souvent une relation de possessivité intense s'installe avec l'un des parents.

Celle-ci ne tarde pas à devenir tyrannique et très gênante pour la vie familiale. Les insomnies de l'enfant, ses attachements exclusifs et ses crises de jalousie menacent l'intimité du couple parental.

Dans ce contexte, autour de trois ans, le retard de langage oriente évidemment vers un diagnostic de psychose infantile. Les mouvements stéréotypés, l'auto et hétéro agressivité, les difficultés de relation avec les autres enfants renforcent les présomptions dans ce sens. On conçoit qu'à ce stade il soit bien difficile d'obtenir le minimum de sérénité nécessaire pour établir un bilan psychomoteur et cognitif précis.

2.3 - Le diagnostic du syndrome de Smith Magénis.

C'est sur la morphologie que se fondera l'hypothèse d'un diagnostic ; les bilans biologiques en apporteront alors le plus souvent la confirmation.

Les rééducations orthophoniques et psychomotrices, si elles n'ont pas déjà commencées, seront généralement mises en place à ce moment.

Les difficultés relationnelles n'en restent pas moins au premier plan.

C'est aussi l'âge de la première scolarisation. En raison des troubles du comportement, elle a souvent lieu en milieu spécialisé.

On observera souvent que l'enfant, accueilli dans un groupe pas trop nombreux par des enseignants, des éducateurs et des rééducateurs compétents, verra ses troubles du comportement régresser ou même disparaître complètement en situation scolaire. Ils persistent toutefois en famille sans aucune amélioration.

Cette transformation de l'enfant lorsqu'il passe de la famille à l'école est parfois si spectaculaire que les enseignants et les médecins, se refusent à croire en la bonne qualité du milieu familial.

D'innombrables malentendus résultent de cette situation, heureusement mieux connue aujourd'hui qu'il ya quelques années.

Les enfants porteurs du syndrome de Smith Magénis paraissent, à l'excès, réactifs face aux émotions qu'ils rencontrent chez autrui ? Voici une question qui permet d'envisager sous un angle nouveau les troubles du comportement.

« So British ! » : Telle est la recette pédagogique qui découle logiquement de cette observation. On se moque, en effet, parfois de nos voisins d'outre-manche car il est d'usage, dans la bonne société, de n'y manifester ses sentiments qu'avec une extrême réserve. Or nous avons vu que les enfants porteurs du syndrome de Smith Magénis expriment de signes de souffrance psychique lorsqu'ils se trouvent confrontés à d'intenses manifestations d'émotion ; soyons plus réservés, moins démonstratifs, exprimons nos sentiments de manière à la fois plus protocolaire et plus verbalisée, l'enfant sera plus détendu et pourra devenir plus disponible pour des jeux, des apprentissages ou des rééducations.

Naturellement, il est infiniment plus facile d'observer une telle réserve pour un professionnel que pour les parents, les frères et sœurs ou les proches de l'enfant. C'est probablement ce qui explique la régression des troubles du comportement en milieu spécialisé.

Pour les proches, être plus réservé sans pour cela perdre sa spontanéité est un exercice très difficile. N'oublions pas - ceci peut aider à ne pas succomber à de vaines culpabilités - que la qualité de la relation entre un enfant et sa famille résulte de la richesse des sentiments et du dialogue qui s'installe entre eux et non de l'intensité ni de la fréquence avec laquelle ils manifestent leurs émotions.

Beaucoup de sentiments, le plus possible de dialogue, une discipline de courtoisie et de respect, mais surtout pas de « sentimentalisme » ; dans une telle ambiance les enfants porteurs du syndrome de Smith Magénis semblent moins tourmentés.

Dans certaines situations la vie de famille peut cependant devenir très difficile. L'accueil de l'enfant dans une structure d'internat de caractère familial et éducatif, où l'équipe est capable d'installer en profondeur une relation de confiance avec les parents, peut se révéler tout à fait bénéfique. Cette prise de distance permet, lors des retours en vacances et en fin de semaine, de restaurer avec l'enfant une relation plus constructive.

2.4 - La scolarité.

Quoi qu'il en soit, une fois posé le diagnostic, installé le traitement des troubles du sommeil complété, si nécessaire, par une prescription sédatrice, adopté, autant que faire se peut, une position relationnelle plus sécurisante pour l'enfant, il devient possible d'envisager plus sereinement un travail pédagogique et rééducatif.

Nous nous trouvons alors face à un enfant qui, malgré ses difficultés de concentration, manifeste une immense bonne volonté et un véritable intérêt pour tout ce qui l'entoure. Notons au passage qu'il est bon de prendre garde lorsqu'il est en contact avec des animaux, car la véritable fascination qu'ils suscitent chez lui associée à sa gaucherie l'expose à des réactions brutales de leur part.

Il est gêné par sa maladresse physique aussi bien que psychique et il paraît ressentir très douloureusement les échecs qui en résultent. Il a du mal à jouer avec ses camarades. Il a besoin d'être valorisé et rassuré pour s'arracher à des positions dépressives dans lesquelles il s'enferme parfois. L'humour, auquel il est sensible, est alors d'un grand secours pour lui permettre de retrouver son enthousiasme.

Les difficultés d'abstraction sont manifestes limitant considérablement les possibilités d'apprentissage de la lecture de l'écriture et a fortiori du calcul. Les situations concrètes et les processus de travail sont en revanche bien compris, c'est alors les troubles de la gestuelle et les difficultés de concentration qui ralentissent les progrès.

Sans être inefficaces, les rééducations psychomotrices et orthophoniques, pourtant facilement acceptées, conduisent bien souvent à des résultats un peu décevants.

L'intérêt de l'enfant pour l'enseignement et pour la culture générale est, en revanche, profondément touchant et c'est à ce niveau, qu'à l'âge scolaire, l'enfant porteur du syndrome de Smith Magénis profite le plus pleinement du travail de classe. Il peut, en histoire, géographie, sciences naturelles acquérir une véritable culture.

2.5 – L'adolescence.

L'adolescence, on s'en doute, est une période difficile pour les personnes porteuses du syndrome de Smith Magénis. L'hypersensibilité psychoaffective est, en effet une caractéristique de cette étape de l'existence. Elle se trouve ici renforcée par la pathologie. C'est toutefois la période la plus féconde pour entrer dans la compréhension des règles sociales et pour l'apprentissage de techniques artistiques. C'est aussi le moment de proposer un travail psychothérapeutique.

La patience et la solidité dont vont faire preuve la famille et les professionnels qui entourent le jeune dans cette période ne porteront souvent leurs fruits que plusieurs années plus tard, à l'approche de la vingtaine.

Toutefois, dès que l'adolescent parvient à prendre conscience de ses difficultés, il est mieux en mesure de les affronter et profite mieux du travail rééducatif dans lequel il peut maintenant engager sa motivation personnelle.

Le dialogue qui s'installe avec ce jeune homme ou cette jeune fille permet de mesurer son désarroi devant le moindre débordement émotif de son entourage ; il se sent rejeté si on le réprimande, envahi et agressé par une affection maladroitement exprimée.

Nous constatons aussi que certains moments d'anxiété et d'agitation s'expliquent par des épisodes algiques – d'origine stomatologique en particulier – que les enfants ou les adolescents ne parviennent pas signaler comme tels et qui sont découverts lors d'exams systématiques.

Le traitement médical ou chirurgical des affections diagnostiquées met généralement fin à la recrudescence des troubles du caractère observée à cette occasion.

Les progrès scolaires sont lents mais soutenus par une solide motivation ; ils vont se poursuivre longtemps pendant l'adolescence et sans doute même à l'âge adulte. Le déchiffrement d'un texte est difficile mais le sens en est correctement compris. L'écriture sous dictée est possible mais maladroite et mal placée dans la feuille avec une orthographe phonétique. L'addition et la soustraction peuvent être utilisées en situation en comptant sur les doigts. La notion de mesure est comprise et appliquée aux poids, aux volumes et aux longueurs.

La connaissance de la valeur de la monnaie est acquise bien que sa manipulation reste difficile.

L'accès au symbolique et aux idées complexes s'installe tôt dans l'enfance et s'enrichit peu à peu. Lecture, écriture et calcul sont très longs à acquérir mais les progrès sont observés jusqu'à un âge avancé. Dans un contexte pédagogique stimulant le niveau des acquis culturels se révèle impressionnant en maintes circonstances malgré la relative pauvreté des performances « scolaires ».

2.6 - L'âge adulte.

À l'approche de la vingtaine, à la suite d'un travail médico-pédagogique correctement conduit, on voit souvent s'affirmer la personnalité d'une personne handicapée. Dans le cas du syndrome de Smith Magénis, en dépit des tempêtes de l'adolescence, l'installation de la maturité conduit à une forte diminution des difficultés relationnelles. Comme si les émotions parvenaient maintenant à échapper aux réactions immédiates pour venir s'inscrire plus harmonieusement dans une vie sentimentale nourrie de souvenirs et d'espérances.

Une fragilité, cependant, persiste dont la personne se protège par un mode de vie un peu casanier et ritualisé.

Les situations nouvelles restent souvent une épreuve tant que n'ont pas été installés de nouveaux points de repère.

La dysarthrie et l'agrammatisme rendent la conversation difficile avec les personnes non averties.

La maladresse gestuelle reste un handicap important dans de nombreuses tâches professionnelles et dans la vie quotidienne.

3 – Perspectives étiologiques et rééducatives.

Le canevas évolutif esquissé ci-dessus connaît, nous l'avons dit, de grandes variations d'un sujet à l'autre. Nous retiendrons cependant la tendance générale à l'amélioration sensible des difficultés relationnelles dans un contexte pédagogique et thérapeutique favorable. Notons également que malgré les difficultés liées à cette période, des possibilités de développement cognitif et psychomoteur persistent tout au long de l'adolescence.

Reste la question de la dysarthrie et des troubles du langage ainsi que de la maladresse pour lesquels les rééducations classiques ne donnent pas entière satisfaction malgré la bonne volonté manifeste du sujet et la compétence du rééducateur.

Ceci oriente les investigations vers des troubles de la coordination ou de la sensibilité responsables de désorganisations du schéma corporel, et secondairement du comportement et du développement cognitifs – telles qu'il est possible d'en observer dans certains syndromes cérébelleux par exemple -.

Si de telles hypothèses venaient à être confirmées par des bilans biologiques et rééducatifs l'intérêt de rééducations très précoces et mieux ciblées mériterait d'être examiné avec attention.

Comme dans le syndrome de Willy Prader, une meilleure prise en charge des troubles moteurs précoces associée aux traitements actuellement existants pourrait peut-être permettre de réduire davantage les troubles cognitifs et relationnels qu'on voit s'installer dans l'enfance des personnes porteuses du syndrome de Smith Magénis.

Par ailleurs il est vraisemblable qu'une meilleure compréhension des troubles neurologique des personnes porteuses du syndrome de Smith Magénis puisse apporter des éléments utiles à l'analyse des processus qui relient les génotypes et les phénotypes observés.

Paris le 5/5/2008