



:: Syndrome de Smith-Magenis

Synonymes :

SMS

Définition :

Maladie génétique orpheline due à une délétion du chromosome 17 (17p11.2) survenant *de novo*. Elle est responsable d'un retard mental modéré à sévère, d'un retard de langage, de troubles du comportement (hyperactivité, instabilité, colères clastiques), d'une moindre sensibilité à la douleur et de troubles du sommeil majeurs.

Les troubles du sommeil sont dus à une inversion du rythme circadien de sécrétion de la mélatonine et sont traités par une combinaison de bêtabloquants le matin et de mélatonine le soir. Il peut exister un syndrome polymalformatif (cœur, rein, scoliose) propre à chaque patient.

Pour en savoir plus :

[Consulter la fiche Orphanet](#)

Menu	
Fiche de régulation SAMU	Recommandations pour les urgences hospitalières
Synonymes Mécanismes Risques particuliers en urgence Traitements fréquemment prescrits au long cours Pièges Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière En savoir plus	Problématiques en urgence Recommandations en urgences Orientation Interactions médicamenteuses, contre-indications et précautions d'emploi Précautions anesthésiques Mesures complémentaires et hospitalisation Don d'organes Numéros en cas d'urgence Ressources documentaires

Fiche de régulation SAMU

Appel pour un patient atteint du syndrome de Smith-Magenis

Synonymes

- ▶ SMS

Mécanismes

- ▶ délétion *de novo* du chromosome 17 à l'origine d'un retard mental, de troubles du comportement et du sommeil, avec ou sans syndrome polymalformatif (cœur, rein, scoliose)


Risques particuliers en urgence

- ▶ agitation aiguë
- ▶ traumatisme
- ▶ broncho-pneumopathie

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- ▶ bêtabloquants
- ▶ mélatonine
- ▶ neuroleptiques

Pièges

- éliminer une cause organique à l'agitation : douleurs dentaires, céphalées, otite...
- moindre sensibilité à la douleur, ne pas hésiter à pratiquer des radios pour éliminer une fracture
- penser à l'introduction de corps étrangers dans les orifices (fréquent)
-  - attention au retard diagnostique d'une broncho-pneumopathie
- déficit immunitaire transitoire fréquent : antibiothérapie facile si broncho-pneumopathie
- ne pas interrompre les traitements sauf cas particuliers (arrêter les bêtabloquants si présentation spastique respiratoire)
- patients adultes souvent sous curatelle (prévenir le tuteur)

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- ▶ isoler le patient au calme et s'aider de l'adulte référent
- ▶ tenter de déterminer la cause du conflit ou de la contrariété et d'apaiser le patient avant de recourir aux neuroleptiques (lévomépromazine, rispéridone)
- ▶ orientation en pédiatrie ou médecine générale, pas d'emblée en psychiatrie

En savoir plus

- ▶ centre de référence des maladies rares, Hôpital Robert-Debré (Paris)
Tél. : 01 40 03 36 18 (dans la journée)
- ▶ www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

1. [Agitation aiguë](#)
2. [Traumatisme](#)
3. [Broncho-pneumopathie](#)

Recommandations en urgence

1. Agitation aiguë

▶ **Isoler** le patient **au calme** jusqu'à l'apaisement, le laisser **en présence de l'adulte qui l'accompagne** et qui le connaît, souvent la seule personne à pouvoir le contenir. Ne pas tenter de le raisonner. Les accès peuvent durer 15 ou 30 min, puis le patient se calme et revient à l'état antérieur.

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- Explorer en urgence :
 - **ne pas méconnaître des causes organiques** que le patient traduit par des troubles du comportement : douleurs dentaires, céphalées, otite, constipation...
 - dans un deuxième temps, tenter d'identifier la cause du conflit ou de la contrariété

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- Rechercher une solution concertée au conflit ou à la contrariété
- La prescription de neuroleptiques n'est pas systématique mais peut être nécessaire, notamment si le patient ne s'apaise pas spontanément après 15 à 30 min au calme :
 - patient déjà traité par neuroleptiques au long cours :
 -
 - administrer une dose supplémentaire du traitement habituel
 - sinon :
 - adulte :
 - › lévomépromazine : 25 mg en une fois, *per os* si possible, IM sinon, à renouveler si besoin 4 à 6 h plus tard
ou
 - › rispéridone, comprimé ou solution buvable : 2 mg *per os* en une fois
 - enfant :
 - › lévomépromazine* (Nozinan®) : 0,5 mg/j en une fois, *per os* (gouttes), à renouveler si besoin 4 à 6 heures plus tard
ou
 - › rispéridone**, comprimé ou solution buvable (Risperdal®, Risperdaloro®) : 0,25 mg (si poids < 20 kg) ou 0,5 mg (si poids ≥ 20 kg) en une fois

2. Traumatisme

- ▶ Peu de plainte spontanée du patient
- ▶ Tenir compte de la difficulté du patient à s'exprimer. Le mettre en confiance avant de pratiquer un geste médical. Laisser l'accompagnant avec lui.

* hors AMM chez l'enfant de moins de 3 ans

** hors AMM chez l'enfant de moins de 5 ans

▶ **Mesures diagnostiques en urgence**

- Explorer en urgence :
 - faible sensibilité à la douleur, d'où un risque de minimiser la symptomatologie. Ne pas hésiter à faire des radios.
 - penser à l'introduction de corps étrangers dans les orifices (fréquent)

▶ **Mesures thérapeutiques immédiates**

- Prise en charge habituelle

3. Broncho-pneumopathie

- ▶ Risque de retard au diagnostic d'autant plus important que le retard mental est plus sévère, le patient ne se plaignant pas et étant souvent pris en charge dans un établissement spécialisé.

▶ **Mesures diagnostiques en urgence**

- Explorer en urgence :
 - radio de thorax
 - saturation en oxygène

▶ **Mesures thérapeutiques immédiates**

- Chez les jeunes enfants, un déficit immunitaire modéré transitoire est fréquent, la **prescription d'antibiotiques** est souvent nécessaire.
- En cas de **râles sibilants** ou de **crise d'asthme**, **penser** que les enfants sont **souvent sous bêtabloquants**, les **arrêter si nécessaire**. Un bronchodilatateur bêtamimétique (salbutamol) peut être utilisé.

Orientation

- ▶ Où ? **hospitalisation en pédiatrie ou en médecine générale**. Une hospitalisation en service de psychiatrie n'est pas souhaitable si les référents du patient sont présents ou facilement joignables.
- ▶ Quand ? dès que possible
- ▶ Comment ? en présence de l'aidant habituel

Interactions médicamenteuses, contre-indications, et précautions d'emploi

- ▶ Pas de précautions particulières
- ▶ Bêtabloquants : surveillance pouls et tension artérielle
- ▶ Neuroleptiques : ne pas interrompre le traitement de fond si le patient est hospitalisé

Précautions anesthésiques

- ▶ Prévenir l'anesthésiste du traitement par bêtabloquant et neuroleptique au long cours :
 - risque de bronchospasme à l'induction
 - risque de non adaptation cardioventriculaire aux variations volémiques brutales (induction, saignements...)
 - risque d'hypothermie

Mesures complémentaires et hospitalisation

- ▶ Malgré le retard mental, ne pas hésiter à donner les explications directement à l'enfant, et faire appel aux parents ou à la personne accompagnant l'enfant pour rendre la communication plus aisée.
- ▶ Poser des questions sans suggérer les réponses (questions ouvertes)
- ▶ Tenir compte de la faible sensibilité à la douleur et ne pas minimiser la symptomatologie
- ▶ **Installation** : de préférence en chambre individuelle, **au calme**

- ▶ Une **surveillance permanente est nécessaire**. Lors d'un épisode comportemental aigu, installer la personne au calme tout en maintenant une surveillance pour éviter les blessures.
- ▶ La **présence d'un des parents est très souhaitable** car patients souvent très agités. Les parents connaissent bien le syndrome et le comportement de leur enfant. Leur présence apaise souvent les moments de forte angoisse.
- ▶ Les patients ont une autonomie très limitée : **aide nécessaire pour les repas, la toilette...**
- ▶ **Ne pas interrompre les traitements**
 - Les patients sont habituellement traités par :
 - bêtabloquants en une prise le matin (par exemple, acébutolol 10 mg/kg sans dépasser 500 mg)
 - mélatonine retard 6 mg le soir
Ce traitement vise à rétablir le rythme circadien de la mélatonine. Il est indispensable pour maintenir le sommeil. Son arrêt expose au risque de troubles du sommeil majeurs difficiles à gérer.
 - Si le patient est traité par neuroleptiques, ceux-ci doivent être poursuivis, sinon il existe un risque de majoration des troubles du comportement.
- ▶ **Prévoir des pansements ou bandages particulièrement solides (arrachage fréquent)**
- ▶ Si l'enfant ou l'adulte est interne dans un centre ou un foyer et qu'une hospitalisation n'est pas nécessaire, s'assurer qu'il aura un suivi infirmier ou médical.
- ▶ **Les patients adultes sont en général sous curatelle**, la sortie doit être accompagnée.

Don d'organes

- ▶ Attention aux :
 - Possibles difficultés d'interprétation de l'EEG
 - Risque de sous évaluation de la fonction myocardique

Numéros en cas d'urgence

- ▶ Centres de référence des déficiences intellectuelles de causes rares. Hôpital Robert Debré, Paris.
Tél. : 01 40 03 36 18 (dans la journée)
- ▶ Centres de référence qui prennent en charge des patients atteints du syndrome Smith-Magenis : coordonnées disponibles sur www.orphanet.fr

Ressources documentaires

- ▶ De Leersnyder, H: **Inverted rhythm of melatonin secretion in Smith-Magenis syndrome: from symptoms to treatment**. *Trends Endocrinol Metab* 2006, 17: 291-298.
- ▶ Gropman, AL, Duncan, WC, and Smith, AC: **Neurologic and developmental features of the Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2)**. *Pediatr Neurol* 2006 34: 337-350.

Ces recommandations ont été élaborées par le D^r Hélène de LEERSNYDER – Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares, Hôpital Robert Debré, Paris –, avec la collaboration du D^r Gilles BAGOU – SAMU-69, Lyon –, de la sous-commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU) et de l'Association Smith-Magenis ASM17.

Date de réalisation : 25 novembre 2011