

# Qu'est-ce que le Syndrome d'Angelman?



www.angelman-afsa.org



Ce syndrome porte le nom du médecin qui l'a décrit pour la première fois en 1965 –  
**Dr Harry Angelman**

## Le Syndrome d'Angelman

est un trouble sévère du développement neurologique dont l'origine est portée par le chromosome 15

## Quels sont les symptômes?

Retard de développement psychomoteur, absence de langage, déficience mentale sévère, hyperactivité, épilepsie, troubles du sommeil

## Quelle en est la cause?

L'anomalie chromosomique intervient lors de la conception. A l'heure actuelle, aucun examen classique pratiqué durant la grossesse ne permet de détecter le SA



**5%**  
des cas sont héréditaires

**95%**  
des cas sont dus au hasard

## Les cas sont-ils nombreux?

**18**

personnes naissent avec le SA chaque jour dans le monde

Un peu plus de  
**3000**  
personnes en  
**France**  
ont le Syndrome d'Angelman

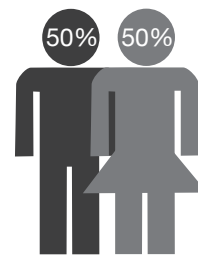


Les scientifiques font des recherches dans le but de traiter les aspects cognitifs, moteurs et épileptiques du SA

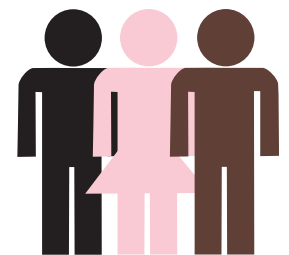
## Peut-il être traité?

Les personnes atteintes du SA doivent être prises en charge dès le plus jeune âge avec des thérapies telles que l'orthophonie, la kinésithérapie et la psychomotricité. Des traitements médicamenteux existent pour traiter l'épilepsie, les myoclonies et les troubles du sommeil

## Qui est touché?



Cela touche aussi bien les hommes que les femmes



Le SA touche toutes les nationalités et groupes ethniques

## et gardez en tête...

Que les personnes atteintes du S.A. sont très souriantes et ont des personnalités attachantes et qu'elles peuvent vivre heureuses et avoir une vie saine dès lors que les symptômes sont bien contrôlés en particulier l'épilepsie

## Chronologie du Syndrome d'Angelman:

**1965**

Publication d'un rapport intitulé "Les enfants marionnettes" au sujet de 3 enfants observés par le Dr Harry Angelman

**1982**

Le nom "Enfant marionnette" devient Syndrome d'Angelman

**1997**

Découverte que la mutation ou l'absence du gène UBE3A est la cause du SA par le Dr Joseph Wagstaff & le Dr Arthur Beaudet

**2011**

Le Dr Ben Philpot découvre comment "réactiver" le code génétique silencieux paternel sur le chromosome 15 d'une souris

**Le futur**

L'espoir est dans nos gènes!

**Les années 80**

Les recherches sur le SA débutent à l'Université de Floride sous la direction du Dr Charles Williams

**1987**

Découverte que l'absence de contribution des gènes d'une région du chromosome 15 est le marqueur génétique pour le Syndrome d'Angelman

**2007**

Des déficiences neurologiques peuvent être corrigées dans un modèle de souris porteuse du SA

**2012**

Début d'un essai clinique sur 24 enfants avec un traitement par la Minocycline pour tenter d'améliorer les fonctions cognitives et motrices