

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de Smith-Magenis

Septembre 2021

**Hôpital Robert DEBRE
Centres de référence pour les anomalies du développement et les syndromes
malformatifs**

Filière de Santé AnDDI-Rares

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Diagnostic et prise en charge.....	3
2. Rôle du médecin traitant.....	3
3. Informations utiles	4

Synthèse à destination du médecin traitant

Le syndrome de Smith Magenis (SMS) est une maladie génétique rare liée dans 10% des cas à une mutation ponctuelle du gène RAI1 (Retinoic Acid Induced 1) et dans 90% des cas à une délétion de la région q11.2 du chromosome 17 (délétion 17p11.2) qui contient ce gène. Ce syndrome associe une déficience intellectuelle, des troubles du comportement invalidants (hyperactivité, colères clastiques), des troubles du sommeil typiques du syndrome, et une dysmorphie faciale, discrète mais caractéristique. Il peut parfois se compliquer de malformations (coeur, rein, scoliose).

L'incidence du SMS est de l'ordre d'une naissance sur 15000 ou 25000.

1. Diagnostic et prise en charge

Le diagnostic peut être évoqué devant une dysmorphie évocatrice, un retard de développement et les troubles caractéristiques du comportement et du rythme du sommeil. Ce diagnostic est toutefois difficile à porter cliniquement dans la petite enfance car la dysmorphie est subtile et ne s'affirme qu'avec le temps. Le retard psychomoteur est précoce. Les troubles du sommeil et des troubles du comportement apparaissent plus tardivement dans l'enfance. Le suivi des patients atteints de SMS est multidisciplinaire. Il doit être adapté à chaque patient car l'atteinte multisystémique est variable selon les patients.

Les anomalies neurodéveloppementales nécessitent un suivi régulier et l'organisation d'une prise en charge médico-éducative et socio-éducative dont les grandes lignes ne sont pas distinctes de celles préconisées pour les autres formes de déficience intellectuelle : évaluation en CAMSP ou en SESSAD, rééducation orthophonique et psychomotricité, orientation vers la MDPH pour la mise en place des aides sociales, de l'orientation médico-éducative, l'obtention d'AVS/AESH...

Le SMS se distingue par ses particularités comportementales. Les troubles du sommeil sont liés à une inversion du rythme circadien de sécrétion de la mélatonine. Aucun traitement n'a réellement prouvé son efficacité à l'heure actuelle. Une attention particulière sera portée aux familles et à la fratrie de ces patients dont la vie peut être fortement impactée par les troubles du comportement et les réveils nocturnes.

Un bilan malformatif systématique doit être effectué au diagnostic. La prise en charge somatique est adaptée aux malformations dépistées initialement (cardiaques, neurologiques, etc...) et réévaluée annuellement pour la prévention des complications secondaires. En effet, le tableau clinique est évolutif, justifiant une surveillance spécialisée tout au long de la vie.

Les enfants atteints de SMS doivent être suivis annuellement par un centre de référence ou de compétence disposant de l'ensemble des spécialités nécessaires à une prise en charge multidisciplinaire. Chez le sujet adulte, ce suivi peut être réduit à une consultation tous les 3 à 5 ans en fonction des besoins. Le pédiatre ou le médecin traitant assure le suivi habituel en relation avec l'un des centres de référence ou de compétence « anomalies du développement » de la filière Maladies Rares AnDDI-Rares ou « déficiences intellectuelles de causes rares » de la filière DéfiScience en fonction de l'accès sur le territoire.

2. Rôle du médecin traitant

Le pédiatre ou le médecin traitant ont un rôle essentiel dans l'enfance dans :

- La surveillance du développement psychomoteur et l'aide à l'organisation de la prise en charge éducative, rééducative et sociale.
- La coordination du suivi multidisciplinaire et la détection précoce des complications tardives
- Le soutien psychologique aux familles au moment de l'annonce du diagnostic et lors de l'évolution de la maladie.

3. Informations utiles

- Site Web de la Filière de santé AnDDI-Rares : <http://www.anddi-rares.org>
- Site Web de la filière de santé DéfiScience : <http://www.defiscience.fr>
- Association française du syndrome de Smith Magenis (ASM17) : <http://www.smithmagenis17.org>
- Alliances maladies rares : <http://www.alliance-maladies-rares.org>
- Fédération d'associations françaises de représentation et de défense des intérêts des personnes handicapées mentales et de leurs familles : UNAPEI : <http://www.unapei.org>
- Parents and researchers interested in SMS (PRISMS) : <https://www.prisms.org>
- Pour accéder aux formulaires de suivi et de recueil de données du Circadin ® : www.rtucircadin.fr
- Pour toute question relative à la RTU CIRCADIN, vous pouvez contacter BIOCODEX : contact@rtucircadin.fr / 03 44 86 82 28