



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome d'Angelman

Argumentaire

Centre de Référence Coordonnateur
« Déficiences Intellectuelles de causes rares »
APHP Sorbonne Université - PSL Coordonné par le Dr Delphine Héron

Novembre 2021

Cet argumentaire a été élaboré par le Centre de Référence Coordonnateur « Déficiences Intellectuelles de causes rares »

Il a servi de base à l'élaboration du PNDS « Syndrome d'Angelman »

Le PNDS est téléchargeable sur le site de la filière DéfiScience et des Centres de référence « Déficiences Intellectuelles de causes rares »

1	LISTE DES ABREVIATIONS	3
2	PREAMBULE	4
3	METHODE DE TRAVAIL	4
4	REDACTION DU PNDS	4
5	AUGUMENTAIRE	6
5.1	SOURCES.....	6
5.2	SELECTION DES MOTS CLES.....	6
5.3	CRITERES DE SELECTION DES ARTICLES.....	8
5.4	ANALYSE DES CHAPITRES PAR THEMES DE RECHERCHE.....	9
5.4.1	<i>Descriptions princeps de la maladie</i>	9
5.4.2	<i>Epidémiologie</i>	13
5.4.3	<i>Critères diagnostiques</i>	14
5.4.4	<i>Aspects génétiques</i>	16
5.4.5	<i>Phénotype</i>	18
5.4.6	<i>Corrélation génotype-phénotype</i>	21
5.4.7	<i>Physiopathologie</i>	23
5.4.8	<i>Epilepsie</i>	25
5.4.9	<i>EEG</i>	30
5.4.10	<i>Les troubles visuels</i>	32
5.4.11	<i>Les troubles du sommeil</i>	34
5.4.12	<i>Les troubles du comportement</i>	37
5.4.13	<i>Les troubles du langage et de la communication</i>	42
5.4.14	<i>Les problèmes dentaires</i>	50
5.4.15	<i>Les troubles neuromoteurs</i>	51
5.4.16	<i>Les problèmes orthopédiques</i>	51
5.4.17	<i>Anesthésie</i>	53
5.4.18	<i>Les problèmes gynécologiques et endocrinologiques</i>	55
5.4.19	<i>Troubles alimentaires</i>	61
5.4.20	<i>Prise en charge</i>	61
5.4.21	<i>Traitement non médicamenteux</i>	65
5.4.21.1	<i>Traitement de l'épilepsie</i>	65
5.4.21.2	<i>Traitement des troubles du langage et de la communication</i>	67
5.4.21.3	<i>Traitement des troubles comportementaux</i>	67
5.4.21.4	<i>Traitement des troubles de sommeil</i>	68
5.4.22	<i>Les traitements médicamenteux</i>	69
5.4.22.1	<i>Traitement de l'épilepsie</i>	69
5.4.22.2	<i>Traitement des troubles de sommeil</i>	70
5.4.22.3	<i>Les anesthésiques</i>	70
5.4.23	<i>Essais thérapeutiques</i>	71
5.4.24	<i>Le modèle animal</i>	72
5.4.25	<i>La thérapie génique</i>	Erreur ! Signet non défini.
5.4.26	<i>Revue</i>	73
	ANNEXE 1 : LISTE DES PARTICIPANTS	ERREUR ! SIGNET NON DEFINI.
	ANNEXE 2 : COORDONNEES DES CENTRES DE REFERENCE, DE COMPETENCES ET ASSOCIATIONS DE PATIENTS	ERREUR ! SIGNET NON DEFINI.
	CENTRE DE REFERENCE DEFICIENCES INTELLECTUELLES DE CAUSES RARES.....	ERREUR ! SIGNET NON DEFINI.
6	REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	79

1 Liste des abréviations

AAH	Allocation Adulte Handicapé
AEEH	Allocation d'Education Enfant Handicapé
AESH	Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap (anciennement Auxiliaire de Vie Scolaire AVS)
AGEFIPH Handicapées	Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes Handicapées
ALD	Affection de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
ANSM	Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé
AVS	Auxiliaire de vie scolaire (devenu AESH)
CAJ	Centres d'activité de jour
CAA	Communication Alternative et Améliorée (ou Augmentée <i>et alternative</i>)
CAMSP	Centre d'Action Médico-Sociale Précoce
CAT	Centre d'aide par le travail (aujourd'hui ESAT)
CDAPH	Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées
CEF	Centre de formation au travail
CLIS	Classes d'Insertion Scolaire
CMD	Consultation multidisciplinaire
CMPP	Centre Médico-Psycho-Pédagogique
DI	Déficience intellectuelle
EA	Entreprise adaptée
EEAP	Etablissement pour Enfants et Adolescents Polyhandicapés
EEG	Electroencéphalogramme
ESAT	Établissement et service d'aide par le travail (anciennement CAT)
FAM	Foyer d'accueil médicalisé
FIFPHFP	Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique
HAS	Haute Autorité de Santé
HDJ	Hôpital de jour
IEM	Institut d'Education Motrice
IME	Institut médico-éducatif
IOTF	International Obesity Taskforce
IRM	Imagerie par résonance magnétique
ITEP	Institut thérapeutique éducatif et pédagogique
IMP	Institut médico-pédagogique
LAP	Liste des actes et prestations
LCR	Liquide céphalo-rachidien
MAS	Maison d'Accueil Spécialisée
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
PAI	Projet d'Accueil Individualisé
PCH	Prestation de compensation du handicap
PES	Prise en soin

PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
PPS	Projet personnel de scolarisation
QI	Quotient intellectuel
RQTH	Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé
RTU	Recommandation temporaire d'utilisation
SA	Syndrome d'Angelman (AS Angelman Syndrome)
SAMSAH	Service d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés
SAOS	Syndrome d'apnée obstructive du sommeil
SAVS	Service d'Accompagnement à la Vie Sociale
SESSAD	Service d'éducation spécialisée et de soins à domicile
SRPS	Syndrome de retard de phase de sommeil
TCRVS	Trouble circadien du rythme veille-sommeil
TED	Trouble envahissant du développement
TMD	Tomodensitométrie
TSA	Troubles du Spectre Autistique
ULIS	Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire

2 Préambule

Le PNDS sur le Syndrome d'Angelman a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Le présent Argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques identifiées et analysées pour la rédaction du PNDS

Des Informations complémentaires sont disponibles sur le site internet de la filière DéfiScience. <http://www.defiscience.fr> et des Centres de référence des déficiences intellectuelles de causes rares.

3 Méthode de travail

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est celle des « Recommandations pour la pratique clinique »¹. Elle repose, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critique de la littérature médicale disponible, et d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le thème du PNDS.

4 Rédaction du PNDS

La rédaction du PNDS s'est faite en plusieurs étapes :

1. Journée de réflexion pluri-disciplinaire et élaboration des grands chapitres du PNDS

¹ Cf. Les recommandations pour la pratique clinique - Base méthodologique pour leur réalisation en France. Anaes, 1999 - 2000.

2. Constitution d'un groupe de rédaction par le centre de référence coordonnateur « Déficiences Intellectuelles de causes rares », sous la coordination du Dr Delphine Héron, Pédiatre Généticienne AP-HP Sorbonne Université, Hôpital Pitié Salpêtrière, Paris.
3. Rédaction d'une première version du PNDS après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente.
4. Soumission à un groupe de lecture multidisciplinaire et multiprofessionnel, composé de professionnels de santé, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique diverse, d'autres professionnels concernés et de représentants d'associations de patients et d'utilisateurs. Qui a donné un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS, et complété le document le cas échéant.

Le PNDS présenté est le fruit d'un travail collégial.

5 Augumentaire

5.1 Sources

Nous avons consulté des Bases de données bibliographiques automatisées
Recherche documentaire et sélection des articles

Principales sources consultées	Bases de données bibliographiques : Pubmed - https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed Genereviews: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/
Sources alternatives	OMIM - https://www.omim.org Portail Orphanet - http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR Association Francophone du Syndrome d'Angelman : http://www.angelman-afsa.org Réseau-Lucioles : http://www.reseau-lucioles.org Syndrome Angelman France : http://www.syndromeangelman-france.org/?lang=en Catalogue SUDOC : http://www.sudoc.abes.fr
Période de recherche	Période de recherche [10 ans] Sauf certains articles-clés antérieurs
Langues retenues	Français, Anglais
Nombre d'études	249

5.2 Sélection des mots clés

Mots clés utilisés

Angelman syndrome [Title/Abstract] OR "angelman syndrome"[MeSH Terms]

Revue systématique ; études cliniques ; Recommandations de bonne pratique

Systematic reviews; clinical studies; best practice recommendations

Typologie documents retenus sur PUBMED :

- . Clinical studies
- . Guideline
- . Practice Guideline
- . Review
- . Systematic review

Critères retenus sur PUBMED :

- . Humans only
- . Langue: Français Anglais
- . Période de recherche:
 - o Description general du syndrome Angelman depuis 1965/ 10 ans/ 5 ans
 - o Management 5 ans
- . Date de recherche le 05 Mars 2020 **Occurrences : [MeSH Terms, Inf 10 ans], nombre d'études recensées**

Description Générique	Date publication
-----------------------	------------------

	Depuis 1965	10 ans
Puppet children, happy puppet syndrome, angelman syndrome	28	9
Description spécifique associées		
. Epidémiologie	3	1
. Critères diagnostiques	7	1
. Aspects génétiques	20	14
. Aspect phénotypique	14	7
. Correlation Génotype-Phénotype	15	10
. Physiopathologie	4	3
. Epilepsie	30	15
. EEG	13	4
. Vision	5	5
. Comportement	35	32
. Sommeil	15	11
. Troubles du langage et communication	47	42
. Problèmes dentaires	4	3
. Troubles neuro-moteurs	1	1
. Orthopédie	15	10
. Anesthésie	6	4
. Gynécologie et hormones	16	8
. Troubles alimentaires	6	5
. Prise en charge	22	21
Traitement non médicamenteux		
. épilepsie	5	5
. communication	4	4
. comportement		3
. sommeil		
Traitement médicamenteux		
. épilepsie	4	4
. sommeil	4	4
. anesthésie	2	2
Essai thérapeutique	11	11
Thérapie génique	6	6
Modèle animal	14	4
Revues	2	2
Nombre d'études sélectionnées	249	
Références incontournables	<ol style="list-style-type: none"> 1. Angelman, H. (1965), 'Puppet' Children A Report on Three Cases. <i>Developmental Medicine & Child Neurology</i>, 7: 681-688. doi :10.1111/j.1469-8749. 1965.tb07844.x 2. Williams CA, Frias JL. The Angelman ("happy puppet") syndrome. <i>Am J Med Genet</i>. 1982 ;11(4) :453-60 3. Zori RT, Hendrickson J, Woolven S, Whidden EM, Gray B, Williams CA. Angelman syndrome: clinical profile. <i>J Child Neurol</i>. 1992;7(3):270-80. 4. Clayton-Smith J, Pembrey ME. Angelman syndrome. <i>J Med Genet</i>. 1992 ;29(6):412-5. 5. Smith JC. Angelman syndrome: evolution of the phenotype in adolescents and adults. <i>Dev Med Child Neurol</i>. 2001;43(7):476-80. 6. Williams CA. The behavioral phenotype of the Angelman syndrome. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i>. 2010;154C(4):432-7 7. Williams CA, Driscoll DJ, Dagli AI. Clinical and genetic aspects of Angelman syndrome. <i>Genet Med</i>. 2010;12(7):385-95 8. Margolis SS, Sell GL, Zbinden MA, Bird LM. Angelman Syndrome. <i>Neurotherapeutics</i>. 2015 	

;12(3):641-50

9. Buiting K, Williams C, Horsthemke B. Angelman syndrome - insights into a rare neurogenetic disorder. *Nat Rev Neurol*. 2016;12(10):584-93.
10. Victor A. Mckusick, C. L. K. (2018, 26/06/2018). Angelman Syndrome (#105830). 2018. Retrieved from www.omim/entry/105830

5.3 Critères de sélection des articles

Les critères de sélection des articles ont été faits selon le type de la publication et le thème traité.

Nous avons regroupé les articles sélectionnés selon les chapitres (ou champs) proches des chapitres du PNDS.

- . Les tableaux ci-dessous présentent les références de ces articles et, selon les cas, des commentaires ou notifications de leurs apports principaux.
- . Les Etudes Cliniques, Case reports et Revues systématiques de la littérature ainsi que tous les articles permettant d'établir des recommandations de bonnes pratiques et jugés importants par le comité de rédaction ont été sélectionnés.²
- . Nous avons privilégié les références ayant une preuve de fort niveau scientifique : essais comparatifs randomisés de forte puissance et sans biais majeur, méta-analyse d'essais contrôlés randomisés, analyse de décision fondée sur des études bien menées.
- . Nous avons évité les références comportant des cas uniques pour leur faible niveau de preuves.

La sélection des publications pertinentes pour la rédaction du PNDS a pris en compte l'intérêt clinique pour le praticien, la reproductibilité des données sur plusieurs publications de groupes distincts, la qualité méthodologique du design des essais thérapeutiques. Les articles source cités dans les reviews ont été consultés quand ils étaient disponibles. Les avis d'experts ont été aussi pris en compte dans la rédaction, validés par le groupe de relecture. Les articles sélectionnés, analysés, et cités dans le texte du PNDS par ordre alphabétique du premier auteur, sont regroupés selon le thème abordé (diagnostic, phénotype clinique, complications médicales, conseil génétique, recherche thérapeutique).

² (cf – Source : http://www.hassante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2013-06/etat_des_lieux_niveau_preuve_gradation.pdf)

5.4 Analyse des chapitres par thèmes de recherche

5.4.1 Descriptions princeps de la maladie

Etude	Référence	Synthèse
Angelman H, 1965	Angelman, H. (1965), 'Puppet' Children A Report on Three Cases. <i>Developmental Medicine & Child Neurology</i> , 7: 681-688.doi:10.1111/j.1469-8749.1965.tb07844.x	Première description du syndrome d'Angelman sur trois patients
Bower B. D. 1967	Bower BD, Jeavons PM. The "happy puppet" syndrome. <i>Arch Dis Child</i> . 1967;42(223):298-302.	En se basant sur les caractéristiques cliniques de 2 enfants est née l'appellation le « Happy Puppet Syndrom ».
Kuroki,1980	Kuroki, Y., Matsui, I., Yamamoto, Y., & Ieshima, A. (1980). The "happy puppet" syndrome in two siblings. <i>Human Genetics</i> , 56, 227-229.	Description du phénotype clinique de 2 soeurs atteintes du « Happy Puppet Syndrom ».
Pashayan HM 1982	Pashayan HM, Singer W, Bove C, Eisenberg E, Seto B. The Angelman syndrome in two brothers. <i>Am J Med Genet</i> . 1982;13(3):295-8	Evocation d'une cause génétique chez de 2 frères atteints du syndrome
Williams CA, 1982	Williams CA, Frias JL. The Angelman ("happy puppet") syndrome. <i>Am J Med Genet</i> . 1982 ;11(4) :453-60	Hypothèse sur l'origine des rires immotivés dans le SA
Fisher JA, 1987	Fisher JA, Burn J, Alexander FW, Gardner-Medwin D. Angelman (happy puppet) syndrome in a girl and her brother. <i>J Med Genet</i> . 1987;24(5):294-8	Hypothèse d'une cause génétique dans le SA
S A Robb, 1989	Robb, S A et al. "The 'happy puppet' syndrome of Angelman: review of the clinical features." <i>Archives of disease in childhood</i> vol. 64,1 (1989) : 83-6. doi :10.1136/adc.64.1.83	Signes cliniques évocateurs du SA selon l'âge des patients

Etude	Référence	Synthèse
Van Lierde A, 1990	Van Lierde A, Atza MG, Giardino D, Viani F. Angelman's syndrome in the first year of life. Dev Med Child Neurol. 1990 ;32(11) :1011-6	Anomalies à l'EEG et signes cliniques précoces évocateurs du SA
Yamada KA, 1990	Yamada KA, Volpe JJ. Angelman's syndrome in infancy. Dev Med Child Neurol. 1990 ;32(11) :1005-11	Taux de l'alphafoetoprotéine dans le liquide amniotique comme marqueur du SA
Clayton S.J, 1992	Clayton-Smith J, Pembrey ME. Angelman syndrome. J Med Genet. 1992 ;29(6):412-5.	Incidence du syndrome d'Angelman 25 ans après la première description
Zori RT, 1992	Zori RT, Hendrickson J, Woolven S, Whidden EM, Gray B, Williams CA. Angelman syndrome: clinical profile. J Child Neurol. 1992;7(3):270-80.	Synthèse clinique, radiologique, électrophysiologique et génétique du syndrome Angelman
Dagli AI, 1993	Dagli AI, Mueller J, Williams CA. Angelman Syndrome. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, et al., editors. GeneReviews (®). Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993.	Guide sur le syndrome d'Angelman en terme de signes cliniques évocateurs, de trajectoire développementale, d'examen complémentaires et d'accompagnement à proposer.
Reish O; 1995	Reish O, King RA. Angelman syndrome at an older age. Am J Med Genet. 1995 ;57(3) :510-1	Diagnostic génétique tardif d'un patient atteint du SA
Williams, C. A., 1995	Williams, C. A., Zori, R. T., Hendrickson, J., Stalker, H., Marum, T., Whidden, E., & Driscoll, D. J. (1995). Angelman syndrome. Current problems in pediatrics, 25(7), 216-231. doi:10.1016/s0045-9380(06)80036-8	Revue sur le syndrome
Laan LA, 1996	"Laan LA, den Boer AT, Hennekam RC, Renier WO, Brouwer OF. Angelman syndrome in adulthood. Am J Med Genet. 1996;66(3):356-60"	Description des manifestations cliniques et des anomalies à l'EEG chez un adulte atteint du SA

Etude	Référence	Synthèse
Smith A, 1996	Smith A, Wiles C, Haan E, McGill J, Wallace G, Dixon J, Selby R, Colley A, Marks R, Trent RJ. Clinical features in 27 patients with Angelman syndrome resulting from DNA deletion. <i>J Med Genet.</i> 1996 Feb;33(2):107-12. doi: 10.1136/jmg.33.2.107. PMID: 8929945; PMCID: PMC1051834.	Phénotype des patients atteints du SA causé par une délétion 15q11-13, à potentiellement confronter aux cohortes de patients SA résultant d'autres mécanismes génétiques
Sandanam T, 1997	Sandanam T, Beange H, Robson L, Woolnough H, Buchholz T, Smith A. Manifestations in institutionalised adults with Angelman syndrome due to deletion. <i>Am J Med Genet.</i> 1997 Jun 27; 70(4):415-20. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19970627)70:4<415::aid-ajmg16>3.0.co;2-k. PMID: 9182785.	Description du phénotype adulte chez des patients atteints du SA avec délétion 15q11 13
Laan LA, 1998	Laan LA, Brouwer OF, Begeer CH, Zwinderman AH, van Dijk JG. The diagnostic value of the EEG in Angelman and Rett syndrome at a young age. <i>Electroencephalogr Clin Neurophysiol.</i> 1998;106(5):404-8	.Intérêt de l'EEG pour le diagnostic précoce du SA et du syndrome de RETT.
Moncla, A., 1999	Moncla, A., Malzac, P., Livet, M. O., Voelckel, M. A., Mancini, J., Delaroziere, J. C., . . . Mattei, J. F. (1999). Angelman syndrome resulting from UBE3A mutations in 14 patients from eight families: clinical manifestations and genetic counselling. <i>Journal of medical genetics</i> , 36(7), 554-560.	Les auteurs décrivent ici l'expression phénotypique dans 14 cas de SA dont 8 mutations d'UBE3A. En outre, l'analyse de la transmission de la mutation a montré un taux élevé inattendu de mosaïcisme somatique chez les porteurs normaux. Ces données ont des conséquences importantes pour le conseil génétique.

Etude	Référence	Synthèse
Moncla, A., 1999	Moncla, A., Malzac, P., Voelckel, M. A., Auquier, P., Girardot, L., Mattei, M. G., . . . Livet, M. O. (1999). Phenotype-genotype correlation in 20 deletion and 20 non-deletion Angelman syndrome patients. <i>European journal of human genetics : EJHG</i> , 7(2), 131-139. doi:10.1038/sj.ejhg.5200258	Comparaison du phénotype des patients atteints du SA délétés avec les patients atteints du SA dû à un autre mécanisme génétique.
Laan LA, 1999	Laan LA, v Haeringen A, Brouwer OF. Angelman syndrome: a review of clinical and genetic aspects. <i>Clin Neurol Neurosurg.</i> 1999;101(3):161-70.	Revue globale du SA : phénotype, spécificités à l'EEG et à l'IRM, mécanismes génétiques, prise en charge et diagnostics différentiels.
Guerrini, R., 2003	Guerrini, R., Carrozzo, R., Rinaldi, R., & Bonanni, P. (2003). Angelman syndrome: etiology, clinical features, diagnosis, and management of symptoms. <i>Paediatric drugs</i> , 5(10), 647-661. doi:10.2165/00148581-200305100-00001	Revue des traitements de l'épilepsie et des prises en charge orthophoniques et orthopédiques précoces.
Williams CA, 2010	Williams CA, Driscoll DJ, Dagli AI. Clinical and genetic aspects of Angelman syndrome. <i>Genet Med.</i> 2010;12(7):385-95.	Synthèse des aspects diagnostiques, cliniques, comportementaux et thérapeutiques.
Williams, C., 2010	Williams, C., & Franco, L. (2010). Angelman syndrome at the synapse: meeting report of the Angelman Syndrome Foundation's 2009 scientific symposium. <i>Journal of child neurology</i> , 25(2), 254-261. doi:10.1177/0883073809353450	Mécanismes d'expression du gène UBE3A et effets perturbateurs du gène muté.
Kyllerman M, 2013	Kyllerman M. Angelman syndrome. <i>Handb Clin Neurol.</i> 2013;111:287-90	Prévalence, diagnostic clinique et génétique, traitements actuels et nouvelles pistes thérapeutiques
Bird LM, 2014	Bird LM. Angelman syndrome: review of clinical and molecular aspects. <i>Appl Clin Genet.</i> 2014 ;7 :93-104	Mécanismes génétiques et présentation d'un algorithme de diagnostic.

Etude	Référence	Synthèse
Margolis SS, 2015	Margolis SS, Sell GL, Zbinden MA, Bird LM. Angelman Syndrome. <i>Neurotherapeutics</i> . 2015 ;12(3):641-50	Résumé des aspects cliniques et génétiques du syndrome d'Angelman (SA), ses mécanismes moléculaires et cellulaires, ainsi que les stratégies de recherche thérapeutiques actuelles.
Buiting K, 2016	Buiting K, Williams C, Horsthemke B. Angelman syndrome - insights into a rare neurogenetic disorder. <i>Nat Rev Neurol</i> . 2016;12(10):584-93.	Thérapie génique visant à activer la copie silencieuse d'UBE3A sur l'allèle paternel comme traitement thérapeutique du SA
Fitzgerald, M., 2016	Fitzgerald, M., & Turner, S. M. (2016). Angelman syndrome in an infant boy. <i>JAAPA : official journal of the American Academy of Physician Assistants</i> , 29(9), 35-37. doi:10.1097/01.JAA.0000488694.88670.e1	Diagnostic génétique de SA chez un nourrisson qui présentait une plagiocéphalie et un torticolis congénital.
Victor A. Mckusick 2018	Victor A. Mckusick, C. L. K. (2018, 26/06/2018). Angelman Syndrome (#105830). 2018. Retrieved from www.omim.org/entry/105830	.Délétion maternelle et délétion paternelle de la région 15q11 .13 : 2 Diagnostics génétiques distincts le SA et le Syndrome de Prader-Willi.
Samanta, D. 2021	Samanta, D. Epilepsy in Angelman syndrome: A scoping review. <i>Brain and Development</i> 43 , 32–44 (2021).	Physiopathologie de l'épilepsie et pistes thérapeutiques 1. Thérapie de remplacement de gène/protéine; 2. Activation de la copie paternelle intacte mais silencieuse de l'UBE3A; et 3. Les thérapies en aval (OV101/gaboxadol, supplément cétonique, nouveaux composés/peptides, thérapie anti-inflammatoire/régénérative).

5.4.2 Epidémiologie

Etude	Référence	Synthèse
Leitner RP, 1996	Leitner RP, Smith A. An Angelman syndrome clinic: report on 24 patients. <i>J Paediatr Child Health</i> . 1996;32(2):94-8.	Description clinique et épidémiologie du SA chez des patients australiens
Buckley RH, 1998	Buckley RH, Dinno N, Weber P. Angelman syndrome: are the estimates too low? <i>Am J Med Genet</i> . 1998;80(4):385-90.	Cette étude montre qu'il existe une sous-estimation de l'incidence du SA, en particulier chez les adultes souffrant de graves troubles du développement.

Etude	Référence	Synthèse
Mertz LGB, 2013	Mertz LGB, Christensen R, Vogel I, Hertz JM, Nielsen KB, Grønskov K, et al. Angelman syndrome in Denmark. birth incidence, genetic findings, and age at diagnosis. Am J Med Genet A. 2013;161A (9):2197-203.	Epidémiologie du SA au Danemark

5.4.3 Critères diagnostiques

Etude	Référence	Synthèse
Fryburg JS, 1991	Fryburg JS, Breg WR, Lindgren V. Diagnosis of Angelman syndrome in infants. Am J Med Genet. 1991;38(1):58-64	Signes cliniques chez l'enfant SA
Williams CA, 1995	Williams CA, Angelman H, Clayton-Smith J, Driscoll DJ, Hendrickson JE, Knoll JH, et al. Angelman syndrome: consensus for diagnostic criteria. Angelman Syndrome Foundation. Am J Med Genet. 1995 ;56(2):237-8.	Premier consensus international des critères diagnostiques quelque soit le mécanisme génétique.
Williams CA, Zori RT, 1995	Williams CA, Zori RT, Hendrickson J, Stalker H, Marum T, Whidden E, et al. Angelman syndrome. Curr Probl Pediatr. 1995;25(7):216-31.	Consensus sur le phénotype, les différents mécanismes génétiques et les critères diagnostiques.
Buntinx IM, 1995	Buntinx IM, Hennekam RC, Brouwer OF, Stroink H, Beuten J, Mangelschots K, et al. Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. Am J Med Genet. 1995;56(2):176-83.	Signes évocateurs du SA selon l'âge , trajectoire développementale et espérance de vie

Etude	Référence	Synthèse
Saitoh, S., 1997	Saitoh, S., Buiting, K., Cassidy, S. B., Conroy, J. M., Driscoll, D. J., Gabriel, J. M., . . . Nicholls, R. D. (1997). Clinical spectrum and molecular diagnosis of Angelman and Prader-Willi syndrome patients with an imprinting mutation. American journal of medical genetics, 68(2), 195-206. Retrieved from https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9028458 https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/%28SICI%291096-8628%2819970120%2968%3A2%3C195%3A%3AAID-AJMG15%3E3.0.CO%3B2-P?sid=nlm%3Apubmed	Spectre clinique et outils diagnostiques
Williams CA, 2006	Williams CA, Beaudet AL, Clayton-Smith J, Knoll JH, Kyllerman M, Laan LA, et al. Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. Am J Med Genet A. 2006;140(5):413-8	Mise à jour du consensus de 1995 sur les critères diagnostiques
Duca DG, 2013	Duca DG, Craiu D, Boer M, Chirieac SM, Arghir A, Tutulan-Cunita A, et al. Diagnostic approach of angelman syndrome. Maedica (Buchar). 2013;8(4):321-7	Signes cliniques récurrents évocateurs du SA . Diagnostic clinique et génétique

5.4.4 Aspects génétiques

Etude	Référence	Synthèse
Williams, C. A., 1995	Williams, C. A., Angelman, H., Clayton-Smith, J., Driscoll, D. J., Hendrickson, J. E., Knoll, J. H., . . . Whidden, E. M. (1995). Angelman syndrome: consensus for diagnostic criteria. Angelman Syndrome Foundation. American journal of medical genetics, 56(2), 237-238. doi:10.1002/ajmg.1320560224	C.f Williams, C.A 1995 dans 1.11.1 « Description princeps de la maladie »
Laan LA, 1999	Laan LA, v Haeringen A, Brouwer OF. Angelman syndrome: a review of clinical and genetic aspects. Clin Neurol Neurosurg. 1999;101(3):161-70.	Cf. Laan LA,1999 « description princeps de la maladie »
Clayton-Smith, J., 2003	Clayton-Smith, J., & Laan, L. (2003). Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. Journal of medical genetics, 40(2), 87-95. doi:10.1136/jmg.40.2.87	Les mécanismes génétiques identifiés à ce jour dans la SA se retrouvent chez 85 à 90 % des personnes présentant un phénotype clinique caractéristique et interfèrent tous avec l'expression de l'UBE3A.
Smith JC, 2003	Clayton-Smith J, Laan L. Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. J Med Genet. 2003;40(2):87-95	Cf. smith JC 2003 dans « description princeps »
Dan, B. 2009	Dan, B. (2009). Angelman syndrome: current understanding and research prospects. Epilepsia, 50(11), 2331-2339. doi:10.1111/j.1528-1167.2009.02311.x	Mécanismes impliqués dans les troubles du neurodéveloppement et pistes thérapeutiques.
Van Buggenhout, 2009	Van Buggenhout G, Fryns J-P. Angelman syndrome (AS, MIM 105830). Eur J Hum Genet. 2009 ;17(11) :1367-73.	Caractéristiques phénotypiques, causes et mécanismes, accompagnement des patients et algorithme complet pour le diagnostic
Chamberlain SJ, 2010	Chamberlain SJ, Lalande M. Angelman syndrome, a genomic imprinting disorder of the brain. J Neurosci. 2010;30(30):9958-63	Description du mécanisme de l’empreinte.

Etude	Référence	Synthèse
Williams, C. A., 2010	Williams, C. A., Driscoll, D. J., & Dagli, A. I. (2010). Clinical and genetic aspects of Angelman syndrome. <i>Genet Med</i> , 12(7), 385-395. doi:10.1097/GIM.0b013e3181def138	Corrélations phénotype /conseil génétique et anomalie génétique identifiée.
Burnside, R. D, 2011	Burnside, R. D., et al. (2011). "Microdeletion/microduplication of proximal 15q11.2 between BP1 and BP2: a susceptibility region for neurological dysfunction including developmental and language delay." <i>Hum Genet</i> 130(4): 517-528.	Implication de l'altération du nombre de copies de BP1 à BP2 chez des patients présentant des caractéristiques phénotypiques communes.
Peters, S. U 2012	Peters, S. U., et al. (2012). "Longitudinal follow-up of autism spectrum features and sensory behaviors in Angelman syndrome by deletion class." <i>J Child Psychol Psychiatry</i> 53(2): 152-159.	Troubles du spectre autistique dans le SA par microdélétion
Duca, D. G. 2013	Duca, D. G., Craiu, D., Boer, M., Chirieac, S. M., Arghir, A., Tutulan-Cunita, A., . . . Budisteanu, M. (2013). Diagnostic approach of angelman syndrome. <i>Maedica</i> , 8(4), 321-327. Retrieved from https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24790661 https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3968465/	Approche diagnostique du SA
Kyllerman, M. 2013.	Kyllerman, M. (2013). Angelman syndrome. <i>Handbook of clinical neurology</i> , 111, 287-290. doi:10.1016/B978-0-444-52891-9.00032-4	Aspects cliniques et génétiques du SA
Mertz LGB, 2013	Mertz LGB, Christensen R, Vogel I, Hertz JM, Nielsen KB, Grønskov K, et al. Angelman syndrome in Denmark. birth incidence, genetic findings, and age at diagnosis. <i>Am J Med Genet A</i> . 2013;161A (9):2197-203.	Cf. Mertz LGB, 2013 dans « Epidemiologie »
Bird, L. M., 2014	Bird, L. M. (2014). Angelman syndrome: review of clinical and molecular aspects. <i>The application of clinical genetics</i> , 7, 93-104. doi:10.2147/TACG.S57386	Revue des aspects cliniques et moléculaires. Mécanisme

Etude	Référence	Synthèse
Kalsner L, 2015	Kalsner L, Chamberlain SJ. Prader-Willi, Angelman, and 15q11-q13 Duplication Syndromes. <i>Pediatr Clin North Am.</i> 2015;62(3):587-606.	Phénotype des patients atteints de SA , traitements symptomatiques et accompagnement
Margolis, S. S, 2015	Margolis, S. S., Sell, G. L., Zbinden, M. A., & Bird, L. M. (2015). Angelman Syndrome. <i>Neurotherapeutics: the journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics</i> , 12(3), 641-650. doi:10.1007/s13311-015-0361-y	Cette revue résume les aspects cliniques et génétiques, ses fondements moléculaires et cellulaires, ainsi que les stratégies de traitement.
Luk, H. M, 2016	Luk, H. M., & Lo, I. F. (2016). Angelman syndrome in Hong Kong Chinese: A 20 years' experience. <i>Eur J Med Genet</i> , 59(6-7), 315-319. doi:10.1016/j.ejmg.2016.05.003	Une étude tertiaire à grande échelle réalisée à Hong Kong dont l'objectif est d'examiner les caractéristiques cliniques et moléculaires, la corrélation génotype-phénotype des patients atteints du syndrome d'Angelman. Rappel sur l'intérêt d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces
Le Fevre A, 2017	Le Fevre A, Beygo J, Silveira C, Kamien B, Clayton-Smith J, Colley A, et al. Atypical Angelman syndrome due to a mosaic imprinting defect: Case reports and review of the literature. <i>Am J Med Genet A.</i> 2017;173(3):753-7	Trois cas de patients avec une forme atypique
Butler, M. G. 2017	Butler, M. G. (2017). Clinical and genetic aspects of the 15q11.2 BP1-BP2 microdeletion disorder. <i>J Intellect Disabil Res</i> , 61(6), 568-579. doi:10.1111/jir.12382	Aspects cliniques et génétiques de la région 15q11-q13
Gu, B., 2019	Gu, B., et al. (2019). "Ube3a reinstatement mitigates epileptogenesis in Angelman syndrome model mice." <i>J Clin Invest</i> 129(1): 163-168.	L'auteur suggère que la susceptibilité épileptogène chez les patients atteints de SA est une conséquence d'un dysfonctionnement des circuits GABAergiques, qui pourraient se prêter à des thérapies mettant à profit la réintégration juvénile de l'UBE3A.

5.4.5 Phénotype

Etude	Référence	Synthèse
Van Lierde A, 1990	Van Lierde A, Atza MG, Giardino D, Viani F. Angelman's syndrome in the first year of life. <i>Dev Med Child Neurol.</i> 1990;32(11):1011-6	Cf Van Lierde A, 1990 dans « description princeps de la maladie »

Etude	Référence	Synthèse
Yamada KA, 1990	Yamada KA, Volpe JJ. Angelman's syndrome in infancy. Dev Med Child Neurol. 1990;32(11):1005-11	Cf Yamada KA, 1990, dans « description princept de la maladie »
Reish O; 1995	Reish O, King RA. Angelman syndrome at an older age. Am J Med Genet. 1995;57(3):510-1	Cf Reish O; 1995, dans « description princept de la maladie »
Laan LA, 1996	Laan LA, den Boer AT, Hennekam RC, Renier WO, Brouwer OF. Angelman syndrome in adulthood. Am J Med Genet. 1996;66(3):356-60	Description des manifestations cliniques, de l'EEG chez les adultes atteints de SA
Smith JC, 2001	Smith JC. Angelman syndrome: evolution of the phenotype in adolescents and adults. Dev Med Child Neurol. 2001;43(7):476-80.	Phénotype des patients en fonction de l'âge
Lawson-Yuen A, 2006	Lawson-Yuen A, Wu B-L, Lip V, Sahoo T, Kimonis V. Atypical cases of Angelman syndrome. Am J Med Genet A. 2006;140(21):2361-4	2 cas de patients avec phénotype atypique du SA
Williams CA, 2010	Williams CA. The behavioral phenotype of the Angelman syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2010;154C(4):432-7	Une description complète et recente sur les caractéristiques cliniques du SA, avec recommandation sur le plan génétique
Tan W-H, 2011	Tan W-H, Bacino CA, Skinner SA, Anselm I, Barbieri-Welge R, Bauer-Carlin A, et al. Angelman syndrome: Mutations influence features in early childhood. Am J Med Genet A. 2011;155A(1):81-90	Etude d'une cohorte de 99 patient atteints du SA visant à décrire les corrélations phénotype/génotype
rson AM, 2015	Larson AM, Shinnick JE, Shaaya EA, Thiele EA, Thibert RL. Angelman syndrome in adulthood. Am J Med Genet A. 2015;167A(2):331-44.	Phénotype clinique et comportemental des patients adultes atteints du SA

Etude	Référence	Synthèse
Wink, L. K., 2015	Wink, L. K., Fitzpatrick, S., Shaffer, R., Melnyk, S., Begtrup, A. H., Fox, E., . . . Erickson, C. A. (2015). The neurobehavioral and molecular phenotype of Angelman Syndrome. Am J Med Genet A, 167a(11), 2623-2628. doi:10.1002/ajmg.a.37254	Troubles du spectre de l'autisme et SA : dosage du BDNF et corrélation ADOS/ Age de développement
Prasad A,2018	Prasad A, Grocott O, Parkin K, Larson A, Thibert RL. Angelman syndrome in adolescence and adulthood: A retrospective chart review of 53 cases. Am J Med Genet A. 2018;176(6):1327-34	Une revue rétrospective d'adolescents et d'adultes sur l'évolution des symptômes et des traitements en fonction de l'âge des patients.

5.4.6 *Corrélation génotype-phénotype*

Etude	Référence	Synthèse
Saitoh S, 1991	Saitoh S, Wada T, Kuno T, Kim KC, Ohashi H, Hashimoto K, et al. Clinical characteristics of Angelman syndrome patients with a non-IC-deleted imprinting mutation. Clin Genet. 1999;55(4):277-8.	Description des aspects cliniques, génétiques et de l'EEG d'un sous -groupe de patients SA
Matsumoto, A, 1992	Matsumoto, A., et al. (1992). "Epilepsy in Angelman syndrome associated with chromosome 15q deletion." Epilepsia 33(6): 1083-1090.	Caractéristiques de l'épilepsie selon l' âge des patients avec SA
Smith JC, 2003	Clayton-Smith J, Laan L. Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. J Med Genet. 2003;40(2):87-95	Description détaillée de l'histoire naturelle, du phénotype et des mécanismes pathogéniques du SA Présentation d'un Algorithme pour diagnostiquer un patient suspecté.
Raman S, 2005	Sankar, Raman. "Angelman syndrome: need for further illumination in the theater of the happy puppet." Epilepsy currents vol. 5,6 (2005): 220-2. doi:10.1111/j.1535-7511.2005.00069.x	Revue des différents types de manifestations épileptiques et traitements adaptés.
Sahoo, T, 2006	Sahoo, T. Microarray based comparative genomic hybridization testing in deletion bearing patients with Angelman syndrome: genotype-phenotype correlations. Journal of Medical Genetics 43, 512–516 (2006).	Revue et classement des délétions de la région 15q11-q13
Gentile, J. K., 2010	Gentile, J. K., et al. (2010). "A neurodevelopmental survey of Angelman syndrome with genotype-phenotype correlations." J Dev Behav Pediatr 31(7): 592-601.	Profil de développement et les corrélations génotype-phénotype dans le SA.

Etude	Référence	Synthèse
Tan W-H, 2011	Tan W-H, Bacino CA, Skinner SA, Anselm I, Barbieri-Welge R, Bauer-Carlin A, et al. Angelman syndrome: Mutations influence features in early childhood. Am J Med Genet A. 2011;155A(1):81-90	Cf. Tan W-H, 201, dans « Phénotype du syndrome Angelman »
Valente, K. D., 2013	Valente, K. D., et al. (2013). "Angelman syndrome caused by deletion: a genotype-phenotype correlation determined by breakpoint." Epilepsy Res 105(1-2): 234-239.	La délétion du chromosome 15q11-q13, n'est pas un groupe génétiquement homogène car elle est composée de deux groupes principaux : La classe I avec des points de rupture à BP1 et BP3 et la classe II présente des points de rupture à BP2 et BP3 Cette étude montre une corrélation significative entre les deux classes de délétion et la clinique, sauf sur le plan épileptique.
Mertz, L. G., 2014	Mertz, L. G., Thaulov, P., Trillingsgaard, A., Christensen, R., Vogel, I., Hertz, J. M., & Ostergaard, J. R. (2014). Neurodevelopmental outcome in Angelman syndrome: genotype-phenotype correlations. Res Dev Disabil, 35(7), 1742-1747. doi:10.1016/j.ridd.2014.02.018	Profils neurodéveloppementaux des différentes étiologies génétiques de SA, et a examiné l'évolution du développement et des caractéristiques autistiques sur une période de 12 ans chez les enfants présentant une délétion 15q11.2-q13
Mertz, L. G., 2014	Mertz, L. G., et al. (2014). "Neurodevelopmental outcome in Angelman syndrome: genotype-phenotype correlations." Res Dev Disabil 35(7): 1742-1747.	Une étude de suivi de sept cas de SA avec des délétions 15q11.2-q13 a révélé qu'en 12 ans, le niveau des caractéristiques autistiques n'a pas changé, mais que les compétences linguistiques réceptives et expressives se sont améliorées.
Čalić, A, 2015	Čalić, A. and B. Peterlin (2015). "Epigenetics and Bruxism: Possible Role of Epigenetics in the Etiology of Bruxism." Int J Prosthodont 28(6): 594-599.	Cet article examine le rôle possible des mécanismes épigénétiques dans l'étiologie des deux types de bruxisme en se basant sur les voies épigénétiques impliquées dans la physiopathologie de la RTT, du PWS et de la SA, et sur d'autres perturbations épigénétiques associées aux facteurs de risque du bruxisme, notamment les troubles du sommeil, l'altération de la réponse au stress et la psychopathologie.
Kalsner, L., 2015	Kalsner, L., & Chamberlain, S. J. (2015). Prader-Willi, Angelman, and 15q11-q13 Duplication Syndromes. Pediatr Clin North Am, 62(3), 587-606. doi: 10.1016/j.pcl.2015.03.004	Cet article aborde les aspects clinique, génétique, diagnostic et de prise en charge des syndromes de Prader-Willi syndrome, d'Angelman, et de duplication 15q11-q13.

Etude	Référence	Synthèse
Luk HM, 2016	Luk HM, Lo IFM. Angelman syndrome in Hong Kong Chinese: A 20 years' experience. Eur J Med Genet. 2016 ;59(6-7) :315-9	Prévalence, mécanismes génétiques, diagnostics et diagnostics différentiels
Wang, K., 2016	Wang, K., et al. (2016). "Applicability of genetic polymorphism analysis for the diagnosis of Angelman syndrome and the correlation between language difficulties and disease phenotype." Genet Mol Res 15(2).	Le but de cette étude était de valider les caractéristiques cliniques et les polymorphismes génétiques et de discuter de la relation entre la latéralisation fonctionnelle du langage et le fascicule arqué dans les régions de Broca et de Wernicke.
Keute, M., 2020	Keute, M., Miller, M. T., Krishnan, M. L., Sathwani, A., Chamberlain, S., Thibert, R. L., ... & Hipp, J. F. (2020). Angelman syndrome genotypes manifest varying degrees of clinical severity and developmental impairment. Molecular Psychiatry, 1-9.	Cette étude analyse les données d'histoire naturelle d'un large échantillon de personnes atteintes de SA. Ils ont constaté que la gravité clinique diffère selon les sous-types génétiques : les personnes présentant des variantes pathogènes de l'UBE3A et des défauts d'empreinte (IPD) sont moins affectées que les personnes présentant une disomie paternelle uniparentale (UPD). Plus généralement, ce travail illustre la façon dont les irrégularités génétiques croissantes se reflètent dans la sévérité clinique.

5.4.7 Physiopathologie

Etude	Référence	Synthèse
Dan B, 2009	Dan B. Angelman syndrome: current understanding and research prospects. Epilepsia. 2009;50(11):2331-9	Cause, physiopathologie, et pistes de recherche.
Scheiffele P, 2010	Scheiffele P, Beg AA. Neuroscience: Angelman syndrome connections. Nature. 2010;468(7326):907-8.	Rôle du gène UBEA3 dans le SA.
Galanopoulou, A. S. 2010	Galanopoulou, A. S. (2010). "Mutations affecting GABAergic signaling in seizures and epilepsy." Pflugers Arch 460(2): 505-523.	Cette revue résume les progrès récents dans la connaissances des liens entre génétique et épilepsie, et examine les mécanismes pathogènes potentiels
Shi, S. Q., 2015	Shi, S. Q., et al. (2015). "Ube3a imprinting impairs circadian robustness in Angelman syndrome models." Curr Biol 25(5): 537-545.	Lien entre l'empreinte neuronale de Ube3a et les rythmes circadiens dans deux modèles murins de SA. les résultats de ce travail révèlent des traitements potentiels pour les troubles du sommeil chez les patients atteints de SA.

5.4.8 Epilepsie

Etude	Référence	Synthèse
Matsumoto, A., 1992	Matsumoto, A., Kumagai, T., Miura, K., Miyazaki, S., Hayakawa, C., & Yamanaka, T. (1992). Epilepsy in Angelman syndrome associated with chromosome 15q deletion. <i>Epilepsia</i> , 33(6), 1083-1090. doi:10.1111/j.1528-1157.1992.tb01763.x	Cet article rapporte huit cas sporadiques de SA typique associé à une délétion du chromosome 15q12, et souligne le SA comme étiologie des épilepsies intractables à début infantile
Guerrini, R., 1996	Guerrini, R., De Lorey, T. M., Bonanni, P., Moncla, A., Dravet, C., Suisse, G., . . . Serratosa, J. M. (1996). Cortical myoclonus in Angelman syndrome. <i>Ann Neurol</i> , 40(1), 39-48. doi:10.1002/ana.410400109	Myoclonie corticale spontanée, rythmique et rapide : une caractéristique de SA.
Laan LA, 1996	Laan LA, den Boer AT, Hennekam RC, Renier WO, Brouwer OF. Angelman syndrome in adulthood. <i>Am J Med Genet</i> . 1996;66(3):356-60	Cf. Laan LA, 1996 dans « phénotype »
Laan, L. A., 1997	Laan, L. A., Renier, W. O., Arts, W. F., Buntinx, I. M., vd Burgt, I. J., Stroink, H., . . . Brouwer, O. F. (1997). Evolution of epilepsy and EEG findings in Angelman syndrome. <i>Epilepsia</i> , 38(2), 195-199. doi:10.1111/j.1528-1157.1997.tb01097.x	Les patients présentant un retard mental et un aspect d'ondes delta triphasiques frontales à EEG orientent le médecin vers le diagnostic de SA
Minassian, B. A., 1998	Minassian, B. A., DeLorey, T. M., Olsen, R. W., Philippart, M., Bronstein, Y., Zhang, Q., Delgado-Escueta, A. V. (1998). Angelman syndrome: correlations between epilepsy phenotypes and genotypes. <i>Ann Neurol</i> , 43(4), 485-493. doi:10.1002/ana.410430412	Les délétions du chromosome 15q11-13 héritées de la mère produisent une épilepsie sévère. Les mutations de perte de fonction de l'UBE3A, la disomie uniparentale ou les anomalies d'empreinte de méthylation dans le SA sont associées à une épilepsie relativement légère. L'implication d'autres gènes dans la délétion du chromosome 15q11-13, tels que GABRB3, peut expliquer l'épilepsie sévère.
Ruggieri, M., 1998	Ruggieri, M., & McShane, M. A. (1998). Parental view of epilepsy in Angelman syndrome: a questionnaire study. <i>Archives of disease in childhood</i> , 79(5), 423-426. doi:10.1136/adc.79.5.423	Il s'agit de la première étude à enregistrer les opinions des parents sur les crises, les médicaments antiépileptiques et les réponses au traitement chez les enfants atteints du syndrome d'Angelman, et c'est l'une des plus grandes séries sur l'épilepsie et le syndrome d'Angelman à être rapportée à ce jour.

Etude	Référence	Synthèse
Galván-Manso M, 2005	Galván-Manso M, Campistol J, Conill J, Sanmartí FX. Analysis of the characteristics of epilepsy in 37 patients with the molecular diagnosis of Angelman syndrome. <i>Epileptic Disord.</i> 2005 Mar;7(1):19-25. PMID: 15741136.	L'étude qui montre l'épilepsie était présente dans presque tous nos cas de syndrome d'Angelman, et que l'EEG peut être un outil de diagnostic utile. En comparant la gravité de l'épilepsie avec le type d'altération génétique, pas trouvé de corrélations statistiquement significatives.
Ohtsuka, Y., 2005	Ohtsuka, Y., Kobayashi, K., Yoshinaga, H., Ogino, T., Ohmori, I., Ogawa, K., & Oka, E. (2005). Relationship between severity of epilepsy and developmental outcome in Angelman syndrome. <i>Brain Dev</i> , 27(2), 95-100. doi:10.1016/j.braindev.2003.09.015	L'auteur conclut que les troubles du développement dans le syndrome d'Angelman n'est pas nécessairement liée à la sévérité de l'épilepsie.
Williams, C. A., 2006	Williams, C. A., Beaudet, A. L., Clayton-Smith, J., Knoll, J. H., Kyllerman, M., Laan, L. A., . . . Wagstaff, J. (2006). Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. <i>American journal of medical genetics. Part A</i> , 140(5), 413-418. doi:10.1002/ajmg.a.31074	C.f Williams, C. A., 2006 dans 1.11.3 « Critères diagnostiques »
Valente, K. D, 2006	Valente, K. D., Koiffmann, C. P., Fridman, C., Varella, M., Kok, F., Andrade, J. Q., . . . Marques-Dias, M. J. (2006). Epilepsy in patients with angelman syndrome caused by deletion of the chromosome 15q11-13. <i>Arch Neurol</i> , 63(1), 122-128. doi:10.1001/archneur.63.1.122	La plupart des patients atteints de SA présentent une épilepsie et des tracés électroencéphalographiques suggestifs, qui peuvent être utilisés comme critères de diagnostic
Pelc, K., 2008	Pelc, K., Boyd, S. G., Cheron, G., & Dan, B. (2008). Epilepsy in Angelman syndrome. <i>Seizure</i> , 17(3), 211-217. doi:10.1016/j.seizure.2007.08.004	La prise en charge de l'épilepsie pourrait être améliorée par une meilleure compréhension de la physiopathologie. Les hypothèses actuelles impliquent une transmission inhibitrice anormale due à une régulation altérée des récepteurs GABAA liée à l'absence fonctionnelle d'UBE3A et à une activité anormale du CaMKII de l'hippocampe.

Etude	Référence	Synthèse
Thibert, R. L., 2009	Thibert, R. L., Conant, K. D., Braun, E. K., Bruno, P., Said, R. R., Nespeca, M. P., & Thiele, E. A. (2009). Epilepsy in Angelman syndrome: a questionnaire-based assessment of the natural history and current treatment options. <i>Epilepsia</i> , 50(11), 2369-2376. doi:10.1111/j.1528-1167.2009.02108.x	L'objectif de cette étude était d'examiner l'histoire naturelle et les différents traitements de l'épilepsie dans le SA dans une large population.
Fiumara, A., 2010	Fiumara, A., et al. (2010). "Epilepsy in patients with Angelman syndrome." <i>Ital J Pediatr</i> 36: 31.	La pathogenèse de l'épilepsie dans le SA n'est pas encore totalement comprise. La présence dans la région communément supprimée d'un groupe de gènes codant pour 3 sous-unités du complexe récepteur GABA _A a conduit à l'hypothèse d'une neurotransmission GABA.
Darteyre, S., 2011	Darteyre, S., Mazzola, L., Convers, P., Lebrun, M., & Ville, D. (2011). Angelman syndrome and pseudo-hypsarrhythmia: a diagnostic pitfall. <i>Epileptic disorders : international epilepsy journal with videotape</i> , 13(3), 331-335. doi:10.1684/epd.2011.0446	Discussion autour d'un cas de SA qui présente une épilepsie, et des diagnostics différentiels
Merwick, A., 2012	Merwick, A., et al. (2012). "Complex single gene disorders and epilepsy." <i>Epilepsia</i> 53 Suppl 4: 81-91.	Apport du séquençage de l'exome entier et du génome entier dans l'épilepsie
Leung, H. T., 2013	Leung, H. T. and H. Ring (2013). "Epilepsy in four genetically determined syndromes of intellectual disability." <i>J Intellect Disabil Res</i> 57(1): 3-20.	Mécanismes génétiques et biochimiques épileptogènes dans des syndromes avec DI.
Thibert, R. L., 2013	Thibert, R. L., et al. (2013). "Neurologic manifestations of Angelman syndrome." <i>Pediatr Neurol</i> 48(4): 271-279	Tracés électroencéphalographiques des patients épileptiques atteints du SA et apport de la thérapie diététique en complément des médicaments antiépileptiques à large spectre
Olson, H. E., 2014	Olson, H. E., et al. (2014). "Genetic forms of epilepsies and other paroxysmal disorders." <i>Semin Neurol</i> 34(3): 266-279.	Discussions des mécanismes génétiques de l'épilepsie et d'autres troubles paroxystiques, des outils et des indications pour les tests génétiques, des associations génotype-phénotype connues, de l'importance du conseil génétique et d'un regard sur l'avenir de la génétique de l'épilepsie.

Etude	Référence	Synthèse
Leyser, M., 2014	Leyser, M., et al. (2014). "Revisiting epilepsy and the electroencephalogram patterns in Angelman syndrome." <i>Neurol Sci</i> 35(5): 701-705.	Les principaux objectifs de cet article sont d'examiner les modèles d'EEG dans le syndrome d'Angelman, leur corrélation avec différents types de crises et de revoir le rôle de l'EEG comme outil de dépistage auxiliaire dans le diagnostic des patients cliniquement suspects.
Giroud, M., 2015	Giroud, M., Daubail, B., Khayat, N., Chouchane, M., Berger, E., Muzard, E., . . . Moulin, T. (2015). Angelman syndrome: a case series assessing neurological issues in adulthood. <i>Eur Neurol</i> , 73(1-2), 119-125. doi:10.1159/000369454	Une analyse rétrospective des données de six patients adultes. Les auteurs soulignent l'importance du SA comme l'une des principales causes d'épilepsie réfractaire. Les auteurs suggèrent un dysfonctionnement frontal et cérébelleux. D'autres études d'imagerie cérébrale fonctionnelle sont nécessaires.
Goto, M, 2015	Goto, M., et al. (2015). "Episodic tremors representing cortical myoclonus are characteristic in Angelman syndrome due to UBE3A mutations." <i>Brain Dev</i> 37(2): 216-222.	Caractérisation de l'épilepsie chez 4 patients (âge, 3-38 ans) atteints du syndrome Angelman causé par des mutations UBE3A. L'expression préservée des gènes de la sous-unité du récepteur de l'acide gamma-aminobutyrique de type A située à proximité de l'UBE3A pourrait expliquer la faible prévalence des crises d'absence dans cette population.
Ranasinghe, J. C, 2015	Ranasinghe, J. C., et al. (2015). "Angelman syndrome presenting with a rare seizure type in a patient with 15q11.2 deletion: a case report." <i>J Med Case Rep</i> 9: 142.	Cas d'un enfant atteint du SA qui a présenté des crises d'épilepsie atypiques.
Granild Bie Mertz, L, 2016	Granild Bie Mertz, L., et al. (2016). "Epilepsy and cataplexy in Angelman syndrome. Genotype-phenotype correlations." <i>Res Dev Disabil</i> 56: 177-182.	Etude de l'apparition et la gravité de l'épilepsie, de la perte de tonus musculaire postural induite par le rire, par sous-types génétiques.
Sueri, C. 2017	Sueri, C., Ferlazzo, E., Elia, M., Bonanni, P., Randazzo, G., Gasparini, S., . . . Aguglia, U. (2017). Epilepsy and sleep disorders improve in adolescents and adults with Angelman syndrome: A multicenter study on 46 patients. <i>Epilepsy Behav</i> , 75, 225-229. doi:10.1016/j.yebeh.2017.07.041	L'objectif de cette étude était d'évaluer le résultat à long terme de l'épilepsie, des troubles du sommeil et de l'EEG chez une vaste série de sujets atteints de SA. L'amélioration de l'épilepsie ou des troubles du sommeil ne doit pas faire oublier la suspicion clinique de SA chez les patients adolescents ou adultes

Etude	Référence	Synthèse
Bakke, K. A., 2018	Bakke, K. A., Howlin, P., Retterstøl, L., Kanavin Ø, J., Heiberg, A., & Nærland, T. (2018). Effect of epilepsy on autism symptoms in Angelman syndrome. <i>Mol Autism</i> , 9, 2. doi:10.1186/s13229-017-0185-1	L'étude démontre comment un syndrome génétique rare tel que le syndrome d'Angelman peut être utilisé pour étudier la relation entre l'épilepsie et la symptomatologie de l'autisme.
Pollack, S. F., 2018	Pollack, S. F., et al. (2018). "Myoclonus in Angelman syndrome." <i>Epilepsy Behav</i> 82: 170-174.	Les crises myocloniques sont souvent le premier type de crise à apparaître, associé à une régression du développement. La myoclonie non épileptique est apparue chez 40% des individus de plus de 10 ans, et la prévalence semble augmenter avec l'âge. Ces épisodes peuvent être difficiles à traiter et sont souvent réfractaires aux médicaments ; cependant, le levetiracetam, le clobazam et le clonazépam semblent être efficaces chez certaines personnes.
Gataullina, S., 2019	Gataullina, S., et al. (2019). "Gene mutations in paediatric epilepsies cause NMDA-pathway, and phasic and tonic GABA-pathway." <i>Dev Med Child Neurol</i> 61(8): 891-898.	Etudes des mécanismes de l'épileptogénèse dans les épilepsies monogéniques chez l'enfant.. Trois mécanismes sont communs à la plupart des épilepsies monogéniques

5.4.9 EEG

Etude	Référence	Synthèse
Viani, F., 1995	Viani, F., Romeo, A., Viri, M., Mastrangelo, M., Lalatta, F., Selicorni, A., . . . et al. (1995). Seizure and EEG patterns in Angelman's syndrome. <i>J Child Neurol</i> , 10(6), 467-471. doi:10.1177/088307389501000609	L'auteur de cet article a étudié les schémas épileptiques et polygraphiques de 18 patients atteints du syndrome d'Angelman. les résultats indiquent que, si l'ataxie est un symptôme constant dans le syndrome d'Angelman, la survenue d'un état épileptique myoclonique transitoire peut expliquer la récurrence de différents mouvements anormaux, notamment les mouvements saccadés.
Laan, L. A., 1997	Laan, L. A., Renier, W. O., Arts, W. F., Buntinx, I. M., vd Burgt, I. J., Stroink, H., . . . Brouwer, O. F. (1997). Evolution of epilepsy and EEG findings in Angelman syndrome. <i>Epilepsia</i> , 38(2), 195-199. doi:10.1111/j.1528-1157.1997.tb01097.x	c.f Laan, L. A., 1997 dans 1.11.8 « Epilepsie »
Rubin DI, 1997	Rubin DI, Patterson MC, Westmoreland BF, Klass DW. Angelman's syndrome: clinical and electroencephalographic findings. <i>Electroencephalogr Clin Neurophysiol</i> . 1997;102(4):299-302.	Description des manifestations cliniques avec une élaboration plus détaillée des anomalies EEG et des caractères spécifiques de Sd. Angelman
Laan, L. A., 1998	Laan, L. A., Brouwer, O. F., Begeer, C. H., Zwiderman, A. H., & van Dijk, J. G. (1998). The diagnostic value of the EEG in Angelman and Rett syndrome at a young age. <i>Electroencephalography and clinical neurophysiology</i> , 106(5), 404-408. doi:10.1016/s0013-4694(98)00007-8	Valeur diagnostique de l'EEG chez de jeunes enfants atteints du syndrome d'Angelman (SA) et du syndrome de Rett (SR) à partir d'EEG enregistré avant l'âge de 5 ans, de 10 patients atteints de SA, conclusion : les schémas EEG de la SA et du RS sont suffisamment différents pour aider à différencier la SA et le RS à un jeune âge, ce qui a une incidence sur le conseil génétique.
Buoni, S., 1999	Buoni, S., Grosso, S., Pucci, L., & Fois, A. (1999). Diagnosis of Angelman syndrome: clinical and EEG criteria. <i>Brain Dev</i> , 21(5), 296-302. doi:10.1016/s0387-7604(99)00007-8	Critères diagnostiques indicatifs d'un diagnostic précoce du syndrome d'Angelman (SA) sur 144 enfants atteints d'épilepsie sévère et de retard mental.. Le SA est très probable lorsque les résultats cliniques et EEG typiques sont présents. Néanmoins, elle doit être envisagée chez tous les patients atteints d'épilepsie sévère et de retard mental ;

Etude	Référence	Synthèse
Valente KD, 2003	Valente KD, Andrade JQ, Grossmann RM, Kok F, Fridman C, Koiffmann CP, Marques-Dias MJ. Angelman syndrome: difficulties in EEG pattern recognition and possible misinterpretations. <i>Epilepsia</i> . 2003 Aug;44(8):1051-63. doi: 10.1046/j.1528-1157.2003.66502.x. PMID: 12887436.	Cette étude visait à évaluer la sensibilité de l'EEG dans le syndrome d'Angelman (SA), à vérifier l'âge d'apparition des EEG suggestifs et à étudier les schémas EEG, en analysant les variations et en comparant les résultats avec la nomenclature utilisée précédemment.
Laan LA, 2005	Laan LA, Vein AA. Angelman syndrome: is there a characteristic EEG? <i>Brain Dev</i> . 2005 Mar;27(2):80-7. doi: 10.1016/j.braindev.2003.09.013. PMID: 15668045.	L'objectif de cet article était de déterminer s'il existe des changements EEG caractéristiques dans le SA, si cela varie avec l'âge et quel est le diagnostic différentiel. Les résultats de l'EEG sont caractéristiques du SA lorsqu'ils sont vus dans le contexte clinique approprié et peuvent aider à identifier les patients atteints du SA à un âge précoce, lorsque le conseil génétique peut être particulièrement important.
Uemura, N., 2005	Uemura, N., Matsumoto, A., Nakamura, M., Watanabe, K., Negoro, T., Kumagai, T., . . . Kondo, Y. (2005). Evolution of seizures and electroencephalographical findings in 23 cases of deletion type Angelman syndrome. <i>Brain Dev</i> , 27(5), 383-388. doi:10.1016/j.braindev.2004.01.009	. Cette étude rapporte les résultats d'études de suivi à long terme sur les crises d'épilepsie et les résultats de l'EEG de 23 cas de SA de type délétion confirmés par analyse FISH, dont sept cas précédemment rapportés par Matsumoto et al. en 1992. Les résultats de l'EEG ont été classés en six schémas:
Darteyre, S, 2011	Darteyre, S., et al. (2011). "Angelman syndrome and pseudo-hypsarrhythmia: a diagnostic pitfall." <i>Epileptic disorders : international epilepsy journal with videotape</i> 13(3): 331-335.	Le cas d'une fillette de huit mois présentant une hypotonie sévère, une myoclonie, des spasmes suspectés et un électroencéphalogramme avec des caractéristiques semblables à celles de l'hypsarythmie.
Vendrame, M., 2012	Vendrame, M., Loddenkemper, T., Zarowski, M., Gregas, M., Shuhaiber, H., Sarco, D. P., . . . Kothare, S. V. (2012). Analysis of EEG patterns and genotypes in patients with Angelman syndrome. <i>Epilepsy Behav</i> , 23(3), 261-265. doi:10.1016/j.yebeh.2011.11.027	Analyse prospective des EEG de 170 patients atteints du syndrome d'Angelman. Conclusion : Les schémas EEG sont des biomarqueurs importants dans le syndrome d'Angelman et peuvent suggérer l'étiologie génétique sous-jacente.
Leyser, M., 2014	Leyser, M., et al. (2014). "Revisiting epilepsy and the electroencephalogram patterns in Angelman syndrome." <i>Neurol Sci</i> 35(5): 701-705.	Cf. Leyser, M., 2014 dans « L'Epilepsie »

Etude	Référence	Synthèse
Nicita, F., 2015	Nicita, F., et al. (2015). "Myoclonic status and central fever in Angelman syndrome due to paternal uniparental disomy." <i>J Neurogenet</i> 29(4): 178-182.	Description d'un patient de sexe masculin atteint de SA causé par une disomie paternelle qui a développé un état myoclonique (MS) associé à une fièvre de longue durée d'origine centrale, les deux ayant rapidement régressé avec l'introduction du levetiracetam
Yum, M. S., 2018	Yum, M. S., et al. (2013). "Implications of slow waves and shifting epileptiform discharges in Angelman syndrome." <i>Brain Dev</i> 35(3): 245-251.	Une analyse de 53 dossiers d'électroencéphalographie (EEG) provenant de 18 patients atteints du SA conclusion : Les enfants atteints du syndrome d'Angelman suivent des schémas de développement généraux, avec des schémas d'EEG spécifiques reflétant le schéma de maturation du cerveau et l'activité épileptique.

5.4.10 Les troubles visuels

Etude	Référence	Synthèse
Trivedi, R. H., 2010	Trivedi, R. H. and M. E. Wilson (2010). "Refractive lens exchange with intraocular lens implantation in hyperopic eyes of a patient with Angelman syndrome." <i>J Cataract Refract Surg</i> 36(8): 1432-1434.	Description d'un patient atteint du syndrome Angelman présentant un grave retard de développement et qui était visuellement déficient en raison d'une hypermétropie élevée non corrigée et d'un mauvais contrôle de l'accommodation
Michieletto, P., 2011	Michieletto, P., et al. (2011). "Ophthalmic findings in Angelman syndrome." <i>J aapos</i> 15(2): 158-161.	Résultats ophtalmologiques d'un groupe de 34 patients atteints du syndrome Angelman (AS). Les altérations ophtalmiques du SA ont été observées plus fréquemment que ce qui avait été signalé précédemment, à l'exception de l'hypopigmentation oculaire, qui a été observée moins fréquemment.
Fukumura, S., 2015	Fukumura, S., et al. (2015). "Paroxysmal tonic upward gaze complicating Angelman syndrome." <i>Pediatr Neurol</i> 52(1): 125-127.	Description d'une fillette de 2 ans atteinte du syndrome Angelman qui a développé un regard paroxystique tonique vers le haut à l'âge de 9 mois. conclusion : il est possible que les anomalies dopaminergiques présentes dans le syndrome Angelman peuvent provoquer un regard paroxystique tonique vers le haut.
Key, A. P., 2018	Key, A. P., Jones, D., Peters, S. & Dold, C. Feasibility of using auditory event-related potentials to investigate learning and memory in nonverbal individuals with Angelman syndrome. <i>Brain and Cognition</i> 128, 73–79 (2018).	L'étude actuelle est la première à évaluer objectivement l'apprentissage et la mémoire chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman en utilisant les potentiels auditifs liés aux événements (ERP) pendant l'exposition passive à des stimuli parlés.. Ces résultats démontrent la bonne tolérance des procédures ERP (taux de réussite de 94 %) et indiquent que les personnes atteintes de SA peuvent acquérir de nouvelles informations suite à une exposition auditive répétée, même en l'absence d'instructions de mémorisation explicites

Etude	Référence	Synthèse
Ye, H, 2019	Ye, H., et al. (2019). "Ocular findings and strabismus surgery outcomes in Chinese children with Angelman syndrome: Three case reports." <i>Medicine (Baltimore)</i> 98(51): e18077.	L'exotropie horizontale est le principal type de strabisme. Son examen et la conception de l'opération restent difficiles. Par conséquent, des examens répétés et une rééducation de l'intelligence sont essentiels.

5.4.11 Les troubles du sommeil

Etude	Référence	Synthèse
Bruni, O., 2004	Bruni, O., Ferri, R., D'Agostino, G., Miano, S., Roccella, M., & Elia, M. (2004). Sleep disturbances in Angelman syndrome: a questionnaire study. <i>Brain Dev</i> , 26(4), 233-240. doi:10.1016/s0387-7604(03)00160-8	Etude de la prévalence des troubles du sommeil dans un groupe relativement important de sujets atteints du SA, . Les données confirment la présence significative de la fragmentation des rythmes veille-sommeil, propre au SA, et démontrent également la présence de plusieurs autres types de troubles du sommeil dans ce syndrome.
Didden, R., 2004	Didden, R., Korzilius, H., Smits, M. G., & Curfs, L. M. (2004). Sleep problems in individuals with Angelman syndrome. <i>Am J Ment Retard</i> , 109(4), 275-284. doi:10.1352/0895-8017(2004)109<275:Spiiws>2.0.Co;2	La prévalence de graves problèmes de sommeil et son association avec d'autres variables chez 109 personnes atteintes du syndrome d'Angelman. Aucune association statistiquement significative n'a été trouvée entre la présence d'un grave problème de sommeil et d'autres variables
Colas, D. 2005	Colas, D., Wagstaff, J., Fort, P., Salvert, D., & Sarda, N. (2005). Sleep disturbances in Ube3a maternal-deficient mice modeling Angelman syndrome. <i>Neurobiol Dis</i> , 20(2), 471-478. doi:10.1016/j.nbd.2005.04.003	Le modèle de souris produit par la mutation nulle du gène Ube3a maternel et fournit des résultats utiles pour étudier et mieux comprendre la base moléculaire des troubles du sommeil chez les patients atteints de SA.
Walz, N. C. 2005	Walz, N. C., Beebe, D., & Byars, K. (2005). Sleep in individuals with Angelman syndrome: parent perceptions of patterns and problems. <i>Am J Ment Retard</i> , 110(4), 243-252. doi:10.1352/0895-8017(2005)110[243:Siiwas]2.0.Co;2	L'objectif dans cette étude était de mieux caractériser les habitudes et les problèmes de sommeil de 339 âgées de 3 à 22 ans personnes atteintes du syndrome d'Angelman. Les résultats ont confirmé l'existence d'une variété de problèmes de sommeil chez une partie importante des personnes atteintes du syndrome d'Angelman, plus particulièrement dans les domaines de l'initiation du sommeil, de la durée du sommeil, de la dépendance aux facilitateurs de sommeil, du réveil par des bruits forts et de la désorientation au réveil.
Takaesu, Y., 2012	Takaesu, Y., et al. (2012). "Melatonin profile and its relation to circadian rhythm sleep disorders in Angelman syndrome patients." <i>Sleep Med</i> 13(9) : 1164-1170.	Amélioration des troubles du sommeil chez 4 patients sur 6 qui ont reçu une dose quotidienne de 1mg de mélatonine entre 18h00 et 19h00, régulièrement pendant trois mois.

Etude	Référence	Synthèse
Goldman, S. E., 2012	Goldman, S. E., et al. (2012). "Sleep in children and adolescents with Angelman syndrome: association with parent sleep and stress." <i>J Intellect Disabil Res</i> 56(6): 600-608.	La latence prolongée du sommeil chez l'enfant a été associée à l'insomnie des parents et à la somnolence diurne. En outre, la variabilité du temps de sommeil total de l'enfant a été associée au stress des parents.
Angriman, 2015	Angriman, M., et al. (2015). "Sleep in children with neurodevelopmental disabilities." <i>Neuropediatrics</i> 46(3): 199-210.	Cette revue décrit les recherches récentes sur les troubles du sommeil pédiatriques associés aux troubles du développement neurologique (DDN) et leur traitement.
Robinson-Shelton, 2016	Robinson-Shelton, A., & Malow, B. A. (2016). <i>Sleep Disturbances in Neurodevelopmental Disorders</i> . <i>Curr Psychiatry Rep</i> , 18(1), 6. doi:10.1007/s11920-015-0638-1	'Ensemble des causes, du diagnostic et du traitement des troubles du sommeil dans les troubles neurodéveloppementaux qui se présentent principalement sous forme de symptômes d'hypersomnie et/ou d'insomnie.
Sueri, C. 2017	Sueri, C., Ferlazzo, E., Elia, M., Bonanni, P., Randazzo, G., Gasparini, S., . . . Aguglia, U. (2017). Epilepsy and sleep disorders improve in adolescents and adults with Angelman syndrome: A multicenter study on 46 patients. <i>Epilepsy Behav</i> , 75, 225-229. doi:10.1016/j.yebeh.2017.07.041	Cf. Sueri, C. 2017, dans « L'épilepsie »
Trickett, J, 2017	Trickett, J., et al. (2017). "Sleep in children with Angelman syndrome: Parental concerns and priorities." <i>Res Dev Disabil</i> 69: 105-115	Une étude par entretiens qui a permis de définir les perceptions parentales des problèmes de sommeil des enfants atteints du syndrome Angelman et l'impact sur la qualité du sommeil, la santé et le bien-être des parents. Les résultats suggèrent que les interventions comportementales qui aident les enfants et les parents à améliorer leur qualité de sommeil et leur bien-être, ainsi que la recherche longitudinale sur les problèmes de sommeil devraient être prioritaires
Spruyt, K, 2018	Spruyt, K., et al. (2018). "Sleep in Angelman syndrome: A review of evidence." <i>Sleep Med Rev</i> 37: 69-84.	Selon les résultats de cette étude et des méta-analyses, il existe des preuves évidentes de problèmes de sommeil chez les personnes souffrant de SA.
Prasad, A, 2018	Prasad, A., et al. (2018). "Angelman syndrome in adolescence and adulthood: A retrospective chart review of 53 cases." <i>Am J Med Genet A</i> 176(6): 1327-1334.	L'objectif de cette étude était de caractériser l'évolution dans le temps et l'histoire naturelle de ce syndrome dans une vaste population et en En terme de sommeil,

Etude	Référence	Synthèse
Trickett, J, 2018	Trickett, J., et al. (2018). "A cross-syndrome cohort comparison of sleep disturbance in children with Smith-Magenis syndrome, Angelman syndrome, autism spectrum disorder and tuberous sclerosis complex." <i>J Neurodev Disord</i> 10(1): 9.	Les troubles du sommeil sont fréquents chez les enfants souffrant de troubles neurodéveloppementaux, avec des taux élevés chez les enfants atteints du syndrome de Smith-Magenis (SMS), du syndrome d'Angelman (AS), de troubles du spectre autistique (TSA) et du complexe de sclérose tubéreuse (STC).
Agar, G 2020	Agar, G., Oliver, C., Trickett, J., Licence, L., & Richards, C. (2020). Sleep disorders in children with Angelman and Smith-Magenis syndromes: The assessment of potential causes of disrupted settling and night time waking. <i>Res Dev Disabil</i> , 97, 103555. doi:10.1016/j.ridd.2019.103555	Cet article souligne l'importance de considérer la douleur comme une cause des problèmes de sommeil chez les patients atteints de SA.
Buonfiglio, D., 2020	Buonfiglio, D., Hummer, D. L., Armstrong, A., Christopher Ehlen, J., & DeBruyne, J. P. (2020). Angelman syndrome and melatonin: What can they teach us about sleep regulation. <i>J Pineal Res</i> , 69(4), e12697. doi:10.1111/jpi.12697	Les objectifs de cet article de synthèse sont de réexaminer les résultats relatifs au sommeil et à la mélatonine chez les patients atteints de SA et les modèles animaux de SA et de discuter de ce que la SA peut nous apprendre sur les mécanismes sous-jacents de la mélatonine et du sommeil et sur l'interaction entre ces deux phénomènes.

5.4.12 Les troubles du comportement

Etude	Référence	Synthèse
Summers, J. A. 1995	Summers, J. A., Allison, D. B., Lynch, P. S., & Sandler, L. (1995). Behaviour problems in Angelman syndrome. <i>J Intellect Disabil Res</i> , 39 (Pt 2), 97-106. doi:10.1111/j.1365-2788.1995.tb00477.x	Dans cette étude, les données sur la nature et la prévalence des problèmes de comportement chez les patients atteints de SA ont été recueillies Les données s ont montré que les problèmes de comportement étaient présents chez les garçons et les filles de tous âges, Et que leur l'identification et leur traitement peuvent améliorer leur fonctionnement adaptatif.
Trillingsgaard, A. 2004	Trillingsgaard, A. & Østergaard, J. R. Autism in Angelman Syndrome: An Exploration of Comorbidity. <i>Autism</i> 8, 163–174 (2004).	L'objectif était d'explorer la comorbidité entre le syndrome d'Angelman et les troubles du spectre autistique (TSA).. Les résultats indiquent que le syndrome d'Angelman est mieux compris en termes de retard de développement, et l'autisme en termes de déviance développementale. Il est conclu que l'autisme pourrait avoir été surdiagnostiqué en raison de l'âge mental extrêmement bas des enfants atteints du syndrome d'Angelman.
Gentile, J. K., 2010	Gentile, J. K., et al. (2010). "A neurodevelopmental survey of Angelman syndrome with genotype-phenotype correlations." <i>J Dev Behav Pediatr</i> 31(7): 592-601.	Cf. Gentile, J. K., 2010 dans « correlation Genotype-Phénotype »
Siegel, M. S., 2010	Siegel, M. S. and W. E. Smith (2010). "Psychiatric features in children with genetic syndromes: toward functional phenotypes." <i>Child Adolesc Psychiatr Clin N Am</i> 19(2): 229-261, viii.	Dans cet article, les tests génétiques de base et 11 des troubles génétiques les plus courants sont passés en revue, y compris la base factuelle du traitement.
Brun Gasca, C., 2010	Brun Gasca, C., et al. (2010). "Adaptive behaviour in Angelman syndrome: its profile and relationship to age." <i>J Intellect Disabil Res</i> 54(11): 1024-1029.	Etude du niveau de comportement adaptatif et du profil comportemental adaptatif dans les domaines de la "motricité", du "langage et de la communication", des "aptitudes à la vie personnelle" et des "aptitudes à la vie communautaire" dans un groupe de 25 individus atteints de SA génétiquement confirmée.
Williams, C. A., 2010	Williams, C. A. (2010). "The behavioral phenotype of the Angelman syndrome." <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> 154c(4): 432-437.	Les personnes atteintes du SA ont une prédisposition au bonheur apparent et aux paroxysmes de rire, et cette découverte aide à distinguer le syndrome Angelman des autres qui impliquent un handicap développemental grave. Dans cette étude, les caractéristiques neurologiques essentielles du syndrome sont examinées en mettant l'accent sur les comportements qui font du syndrome Angelman un prototype de trouble génétique exprimant un phénotype comportemental.

Etude	Référence	Synthèse
Arron, K., 2011	Arron, K., et al. (2011). "The prevalence and phenomenology of self-injurious and aggressive behaviour in genetic syndromes." <i>J Intellect Disabil Res</i> 55(2): 109-120.	Prévalence de l'automutilation et des comportements agressifs des dans sept syndromes génétiques. . Ces données quantifient le risque d'automutilation et d'agression dans les syndromes étudiés avec des implications pour l'intervention précoce.
Di Nuovo, S., 2011	Di Nuovo, S. and S. Buono (2011). "Behavioral phenotypes of genetic syndromes with intellectual disability: comparison of adaptive profiles." <i>Psychiatry Res</i> 189(3): 440-445.	Comparaison des similitudes et des différences dans les profils adaptatifs des cinq syndromes génétiques les plus fréquents, à savoir le syndrome de Down, le syndrome de Williams, le syndrome Angelman, le syndrome de Prader-Willi et le syndrome de l'X fragile. Les résultats pourraient être utiles pour obtenir un indice global d'adaptation pour l'évaluation du niveau de déficience intellectuelle ainsi que pour l'orientation scolaire et les plans de réadaptation.
Adams, D., 2011	Adams, D., et al. (2011). "Age related change in social behavior in children with Angelman syndrome." <i>Am J Med Genet A</i> 155a(6): 1290-1297.	La trajectoire de déclin des comportements de sollicitation des ressources avec l'âge est cohérente avec les prédictions basées sur la théorie de la parenté.
Mount, R., 2011	Mount, R., et al. (2011). "Effects of adult familiarity on social behaviours in Angelman syndrome." <i>J Intellect Disabil Res</i> 55(3): 339-350.	Dans cette étude, comparaison du comportement social des personnes atteintes du syndrome Angelman avec les proches et avec des personnes étrangères
Tan, W. H., 2011	Tan, W. H., et al. (2011). "Angelman syndrome: Mutations influence features in early childhood." <i>Am J Med Genet A</i> 155a(1): 81-90.	Etude des comportements (rires immotivés, troubles du sommeil, troubles de l'attention...)de 92 enfants atteints de SA âgés de 5 à 60 mois .,
Cohen, D., 2012	Cohen, D., Bonnot, O., Bodeau, N., Consoli, A., & Laurent, C. (2012). Adverse effects of second-generation antipsychotics in children and adolescents: a Bayesian meta-analysis. <i>Journal of clinical psychopharmacology</i> , 32(3), 309-316.	Evaluation des effets indésirables à court terme des antipsychotiques de deuxième génération chez les enfants et les adolescents. Ilsont des profils distincts d'effets secondaires, qui doivent être pris en compte dans les décisions de traitement.
Peters, S. U., 2012	Peters, S. U., et al. (2012). "Longitudinal follow-up of autism spectrum features and sensory behaviors in Angelman syndrome by deletion class." <i>J Child Psychol Psychiatry</i> 53(2): 152-159.	Approche multidimensionnelle des symptômes des TSA chez les personnes atteints de SA et présentant des suppressions de classe I par rapport aux suppressions de classe II dans le contexte du développement cognitif dans le temps.. Quatre gènes (NIPA 1, NIPA 2, CYFIP1 et GCP5) manquent dans la classe I et sont présents dans les délétions de classe II, dont un ou plusieurs peuvent jouer un rôle dans la modification de la gravité de l'altération de l'affect social et du niveau des comportements restreints/répétitifs dans les TSA.

Etude	Référence	Synthèse
Cohen, D., 2013	Cohen, D., Raffin, M., Canitano, R., Bodeau, N., Bonnot, O., Périssé, D., . . . Laurent, C. (2013). Risperidone or aripiprazole in children and adolescents with autism and/or intellectual disability: A Bayesian meta-analysis of efficacy and secondary effects. <i>Research in Autism Spectrum Disorders</i> , 7(1), 167-175.	Efficacité et tolérance à court terme de la rispéridone et de l'aripiprazole sur les troubles du comportement associés à l'autisme et/ou à la DI .
Moss, J, 2013	Moss, J., et al. (2013). "Social behavior and characteristics of autism spectrum disorder in Angelman, Cornelia de Lange, and Cri du Chat syndromes." <i>Am J Intellect Dev Disabil</i> 118(4): 262-283.	Caractéristiques des troubles du spectre autistique (TSA) dans les syndromes Angelman, Cornelia de Lange et Cri du Chat. Les résultats ont montré des profils de comportement social divergents en fonction de la disponibilité des adultes, du lien familial ou social et du degré de stimulation . .
Kyllerman, M., 2013	Kyllerman, M. (2013). "Angelman syndrome." <i>Handbook of clinical neurology</i> 111: 287-290.	Prévalence , phénotype , traitements dans le SA
Powis, L., 2014	Powis, L. and C. Oliver (2014). "The prevalence of aggression in genetic syndromes: a review." <i>Res Dev Disabil</i> 35(5): 1051-1071.	L'objectif principal de cette étude est d'examiner l'association entre l'agressivité et les syndromes génétiques par l'analyse des études de prévalence. Les résultats impliquent que certains groupes de syndromes (Cri du Chat, Smith-Magenis, Prader-Willi, Angelman, Cornelia de Lange et les syndromes de l'X fragile ; estimations supérieures à 70 %) présentent une association plus forte avec l'agressivité que d'autres (par exemple les syndromes de Williams et de Down ; estimations inférieures à 15 %).
Adams, D, 2015	Adams, D., et al. (2015). "Brief Report: A Longitudinal Study of Excessive Smiling and Laughing in Children with Angelman Syndrome." <i>J Autism Dev Disord</i> 45(8): 2624-2627.	Cette étude compare l'importance des rires immotivés chez 12 participants dans trois conditions expérimentales. L'âge étant une covariable, la fréquence des rires et des sourires a diminué avec le temps dans la seule condition d'interaction sociale complète (avec contact visuel).
Larson, A. M., 2015	Larson, A. M., et al. (2015). "Angelman syndrome in adulthood." <i>Am J Med Genet A</i> 167a(2): 331-344.	L'objectif de cette étude était d'étudier les principaux problèmes de santé des adultes atteints de SA et de mieux caractériser l'histoire naturelle et les corrélations génotype-phénotype. Les résultats de cette étude indiquent que les principaux domaines de prise en charge clinique identifiés sont les suivants : crises d'épilepsie, sommeil, risque d'aspiration, RGO, constipation, soins dentaires, vision, obésité, scoliose, densité osseuse, mobilité, communication, comportement et anxiété.

Etude	Référence	Synthèse
Richards, C., 2015	Richards, C., Jones, C., Groves, L., Moss, J. & Oliver, C. Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: a systematic review and meta-analysis. <i>The Lancet Psychiatry</i> 2 , 909–916 (2015).	Dans cette revue systématique et cette méta-analyse synthétisation des données d'un large éventail d'articles pour fournir des estimations précises sur la phénoménologie des TSA dans les syndromes génétiques et métaboliques.
Wink, L. K., 2015	Wink, L. K., et al. (2015). "The neurobehavioral and molecular phenotype of Angelman Syndrome." <i>Am J Med Genet A</i> 167a (11): 2623-2628.	Compréhension du phénotype neurocomportemental dans le SA avec présentation neuropsychiatrique du trouble. et exploration des niveaux plasmatiques du facteur neurotrophique dérivé du cerveau (BDNF) dans la SA.
Moss, J., 2016	Moss, J., et al. (2016). "A Comparative Study of Sociability in Angelman, Cornelia de Lange, Fragile X, Down and Rubinstein Taybi Syndromes and Autism Spectrum Disorder." <i>Am J Intellect Dev Disabil</i> 121 (6): 465-486.	A partir d'un questionnaire, description des caractéristiques de Sociabilité pour les Personnes Déficiées Intellectuelles (SQID) rempli par les soignants des personnes atteintes du =syndrome de l'X fragile de Cornelia de Lange, Angelman, Down et Rubinstein Taybi .
McCoy, E. S., 2017	McCoy, E. S. <i>et al.</i> Enhanced Nociception in Angelman Syndrome Model Mice. <i>J Neurosci</i> 37 , 10230–10239 (2017).	Cete étude met en évidence que UB3A est principalement exprimé à partir de l'allèle maternel dans les neurones sensoriels myélinisés de grand diamètre et exprimé de manière bialélique dans les neurones non myélinisés de petit diamètre. Ces données suggèrent que la perte de l'allèle maternel d'UBE3A affecte la nociception via un mécanisme central, mais pas périphérique, avec des implications pour la SA.
Wheeler, A. C., 2017	Wheeler, A. C., et al. (2017). "Unmet clinical needs and burden in Angelman syndrome: a review of the literature." <i>Orphanet J Rare Dis</i> 12 (1): 164.	Cet article rapporte qu'il n'existe pas de traitements axés sur l'étiologie sous-jacente, et les thérapies basées sur les symptômes actuellement prescrites n'ont pas beaucoup, voire pas du tout, de soutien empirique. L'absence de protocoles de traitement standardisés ou de thérapies approuvées, combinée à la gravité de l'affection, entraîne des besoins cliniques non satisfaits élevés dans les domaines de la motricité, de la communication, du comportement et du sommeil pour les personnes atteintes de SA et leur famille.
Bakke, K. A., 2018	Bakke, K. A., Howlin, P., Retterstøl, L., Kanavin Ø, J., Heiberg, A., & Nærland, T. (2018). Effect of epilepsy on autism symptoms in Angelman syndrome. <i>Mol Autism</i> , 9 , 2. doi:10.1186/s13229-017-0185-1	L'étude présentée démontre comment un syndrome génétique rare tel que le syndrome d'Angelman peut être utilisé pour étudier la relation entre l'épilepsie et la symptomatologie de l'autisme.

Etude	Référence	Synthèse
Domínguez-Berjón 2018	Domínguez-Berjón, M. F., Zoni, A. C., Esteban-Vasallo, M. D., Sendra-Gutiérrez, J. M., & Astray-Mochales, J. (2018). Main causes of hospitalization in people with Angelman syndrome. <i>J Appl Res Intellect Disabil</i> , 31(3), 466-469. doi:10.1111/jar.12411	Description des principales causes d'hospitalisation chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman (SA).
Huisman, S., 2018	Huisman, S., et al. (2018). "Self-injurious behavior." <i>Neurosci Biobehav Rev</i> 84: 483-491.	Etude sur le comportement d'automutilation chez des personnes souffrant d'une DI en générale et de douze syndromes génétiques. Il est démontré que la prévalence du SIB dans plusieurs syndromes génétiques de déficience intellectuelle bien connus est sensiblement plus élevée que chez les personnes atteintes de DI en général, et que des caractéristiques telles que l'âge d'apparition et la topographie diffèrent largement d'un syndrome à l'autre
Neo, W. S., 2019	Neo, W. S. and B. L. Tonnsen (2019). "Brief Report: Challenging Behaviors in Toddlers and Preschoolers with Angelman, Prader-Willi, and Williams Syndromes." <i>J Autism Dev Disord</i> 49(4): 1717-1726.	Etudes des comportements difficiles de 86 enfants en bas âge et d'âge préscolaire dans trois syndromes neurogénétiques [le syndrome Angelman (AS), le syndrome Prader-Willi (PWS) et le syndrome de Williams (WS)] Les profils de comportements difficiles diffèrent d'un syndrome à l'autre et les ... schémas de développement des comportements difficiles sont non linéaires.
Ostergaard, J. R., 2019	Ostergaard, J. R. (2019). "Do individuals with Angelman syndrome have a maladaptive behavior?" <i>Am J Med Genet A</i> 179(11): 2317-2318.	En utilisant des entretiens structurés avec les parents et un questionnaire standardisé, il a été montré que les personnes atteintes du syndrome Angelman, malgré leur comportement apparemment heureux, présentent des troubles du comportement et des difficultés à interférer et interagir de manière appropriée dans les environnements sociaux. Discussion sur les réponses à apporter.). A.
Teodoro, A. T. H., 2019	Teodoro, A. T. H., et al. (2019). "Language, neurodevelopment, and behavior in Angelman syndrome: a case report." <i>Codas</i> 31(4): e20180177.	Comportement et neurodéveloppement d'une fillette atteinte de SA évaluée à l'âge de trois et huit ans. Conclusion : La présence d'un scénario complexe tel que la SA exige des besoins cliniques très complexes, une situation qui est aggravée par la rareté des ressources thérapeutiques qui pourraient minimiser les effets néfastes de la SA et aboutir à une meilleure qualité de vie pour la population de la SA et leurs familles.
Wheeler, A. C., 2019	Wheeler, A. C. et al. Anxiety-associated and separation distress-associated behaviours in Angelman syndrome. <i>Journal of Intellectual Disability Research</i> 63, 1234–1247 (2019).	Cette étude a utilisé une combinaison d'éléments d'enquête standardisés et dérivés du clinicien pour évaluer la fréquence, la nature et la sévérité des comportements associés à l'anxiété et à la détresse de séparation chez 100 personnes atteintes du syndrome d'Angelman. Des problèmes d'anxiété ont été signalés chez 40 % de l'échantillon, près de 70 % ont déclaré avoir un soignant préféré et plus de la moitié ont manifesté de la détresse lorsqu'ils étaient séparés de ce soignant.

Etude	Référence	Synthèse
Heald, M., 2020	Heald, M., Adams, D. & Oliver, C. Profiles of atypical sensory processing in Angelman, Cornelia de Lange and Fragile X syndromes. <i>Journal of Intellectual Disability Research</i> 64 , 117–130 (2020)	L'objectif de cette étude est de comparer les schémas de traitement sensoriel dans trois syndromes génétiques associés à une différence sensorielle.. Les comparaisons entre les syndromes ont mis en évidence des profils de traitement sensoriel spécifiques au syndrome, avec une hypo-réactivité accrue dans le syndrome de Cornelia de Lange et une recherche sensorielle dans le syndrome d'Angelman.
Heald, M., 2021	Heald, M., Adams, D., Walls, E. & Oliver, C. Refining the Behavioral Phenotype of Angelman Syndrome: Examining Differences in Motivation for Social Contact Between Genetic Subgroups. <i>Front. Behav. Neurosci.</i> 15, 618271 (2021).	Cette étude a développé un paradigme expérimental pour quantifier la motivation pour le contact social dans le SA et a examiné les différences entre les sous-types génétiques qui causent le SA. Les résultats indiquent que l'évaluation des renforçateurs peut être utile aux interventions comportementales et que la variabilité intra-syndromique du phénotype comportemental de la SA est probablement due à une différence génétique. La cause non délétionnelle de la SA, et en particulier le groupe ICD, pourrait être le groupe optimal pour une étude plus approfondie de l'empreinte génomique.

5.4.13 Les troubles du langage et de la communication

Etude	Référence	Synthèse
Calculator, S. N. 2002	Calculator, S. N. (2002). Use of enhanced natural gestures to foster interactions between children with Angelman syndrome and their parents.	L'acceptabilité et la faisabilité d'un programme d'entraînement gestuel à domicile pour neuf enfants atteints du syndrome d'Angelman (SA), et leurs parents ont été examinées..
Light, J., 2005	Light, J., & Drager, K. (2005). <i>Maximizing language development with young children who require AAC</i> . Paper presented at the Seminar presented at the annual convention of the American Speech-Language-Hearing Association, San Diego, CA.	Seminar presented at the annual convention of the American Speech-Language-Hearing Association
Williams, C. A., 2006	Williams, C. A., Beaudet, A. L., Clayton-Smith, J., Knoll, J. H., Kyllerman, M., Laan, L. A., . . . Wagstaff, J. (2006). Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. <i>American journal of medical genetics. Part A</i> , 140(5), 413-418. doi:10.1002/ajmg.a.31074	C.f Williams, C. A., 2006 dans « critères diagnostique ».

Etude	Référence	Synthèse
Brun Gasca, C, 2010	Brun Gasca, C., et al. (2010). "Adaptive behaviour in Angelman syndrome: its profile and relationship to age." <i>J Intellect Disabil Res</i> 54(11): 1024-1029.	Etude du comportement adaptatif dans un groupe de 25 individus atteints de SA génétiquement confirmée. Un profil de comportement adaptatif spécifique a été trouvé, les "compétences de vie personnelle" apparaissant comme des forces relatives et les "compétences sociales et de communication" comme des faiblesses.
Gentile J. K, 2010	Gentile, J. K., Tan, W. H., Horowitz, L. T., Bacino, C. A., Skinner, S. A., Barbieri-Welge, R., . . . Peters, S. U. (2010). A neurodevelopmental survey of Angelman syndrome with genotype-phenotype correlations. <i>J Dev Behav Pediatr</i> , 31(7), 592-601. doi:10.1097/DBP.0b013e3181ee408e	Cette étude a utilisé des mesures standardisées pour caractériser le profil de développement et établir les corrélations génotype-phénotype dans le syndrome d'Angelman..les résultats montrent que Les profils de développement sont corélés au génotype, les patients avec délétion ayant des résultats plus mauvais que les patients sans délétion.
Siegel, M. S, 2010	Siegel, M. S. and W. E. Smith (2010). "Psychiatric features in children with genetic syndromes: toward functional phenotypes." <i>Child Adolesc Psychiatr Clin N Am</i> 19(2): 229-261, viii.	Cf. Siegel, M. S, 2010, dans « le trouble du comportement »
Williams, C. A., 2010	Williams, C. A. (2010). "The behavioral phenotype of the Angelman syndrome." <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> 154c(4): 432-437.	Cf. Williams, C. A., 2010, dans « trouble du comportement »
Adams, D, 2011	Adams, D., et al. (2011). "Age related change in social behavior in children with Angelman syndrome." <i>Am J Med Genet A</i> 155a(6): 1290-1297.	Cf. Adams, D, 2011, dans « Trouble du comportement »
Arron, K., 2011	Arron, K., et al. (2011). "The prevalence and phenomenology of self-injurious and aggressive behaviour in genetic syndromes." <i>J Intellect Disabil Res</i> 55(2): 109-120.	Cf. Arron, K., 2011 dans « trouble du comportement »
Burnside, R. D, 2011	Burnside, R. D., et al. (2011). "Microdeletion/microduplication of proximal 15q11.2 between BP1 and BP2: a susceptibility region for neurological dysfunction including developmental and language delay." <i>Hum Genet</i> 130(4): 517-528.	Cf. Burnside, R. D, 2011, dans « Aspects génétiques du syndrome Angelman »

Etude	Référence	Synthèse
Cataix-Negre, E., 2011	Cataix-Negre, E., & Zucman, E. (2011). Communiquer autrement: Accompagner les personnes avec des troubles de la parole ou du langage : les communications alternatives: De Boeck Supérieur.	L'auteur propose des solutions concrètes pour redonner autonomie, fierté, présence et identité aux personnes atteintes d'une pathologie qui entraîne des troubles de la communication, en mettant à leur disposition des technologies de communication alternative
Di Nuovo, S, 2011	Di Nuovo, S. and S. Buono (2011). "Behavioral phenotypes of genetic syndromes with intellectual disability: comparison of adaptive profiles." Psychiatry Res 189(3): 440-445.	Cf. Di Nuovo, S, 2011, dans « Trouble du comportement »
Mount, R, 2011	Mount, R., et al. (2011). "Effects of adult familiarity on social behaviours in Angelman syndrome." J Intellect Disabil Res 55(3): 339-350.	Cf. Mount, R, 201, dans « Troubles du comportement »
Tan, W. H, 2011	Tan, W. H., et al. (2011). "Angelman syndrome: Mutations influence features in early childhood." Am J Med Genet A 155a(1): 81-90.	Cf. Tan, W. H, 201, dans « troubles du comportement »
Wilson, B. J, 2011	Wilson, B. J., et al. (2011). "Abnormal language pathway in children with Angelman syndrome." Pediatr Neurol 44(5): 350-356.	Les patients atteints du syndrome Angelman présentent une altération globale de l'intégrité de la substance blanche dans les voies d'association, en particulier le fascicule arqué, qui révèle des changements morphologiques graves. Cette découverte pourrait être le résultat d'un problème potentiel de guidage des axones pendant le développement du cerveau, peut-être dû à une perte d'expression du gène UBE3A.
Summers, J., 2012	Summers, J. (2012). "Neurodevelopmental outcomes in children with Angelman syndrome after 1 year of behavioural intervention." Dev Neurorehabil 15(4): 239-252.	impact des approches pédagogiques basées sur les principes de l'analyse comportementale appliquée (ABA) sur les résultats du développement neurologique sur 4 enfants atteints du SA. L'intervention basée sur l'ABA a amélioré certains aspects du développement neurologique chez certains enfants atteints de SA et mérite d'être étudiée plus avant.
Peters, S. U, 2012	Peters, S. U., et al. (2012). "Longitudinal follow-up of autism spectrum features and sensory behaviors in Angelman syndrome by deletion class." J Child Psychol Psychiatry 53(2): 152-159.	Cf. Peters, S. U, 2012, dans « Troubles du comportement »

Etude	Référence	Synthèse
Heald, M., 2013	Heald, M., et al. (2013). "Discrimination training reduces high rate social approach behaviors in Angelman syndrome: proof of principle." <i>Res Dev Disabil</i> 34(5): 1794-1803.	Cet article montre qu'après un entraînement répété, l'utilisation d'un nouveau stimulus peut servir d'indice aux enfants atteints du SA pour discriminer la disponibilité des adultes. Il s'agit d'un élément potentiellement efficace d'une stratégie d'intervention plus large, mais qui met en évidence la nécessité de procédures d'enseignement soutenues au sein de cette population.
Kyllerman, M., 2013	Kyllerman, M. (2013). "Angelman syndrome." <i>Handbook of clinical neurology</i> 111: 287-290.	Cf. Kyllerman, M., 2013, dans « Troubles du comportement »
Moss, J., 2013	Moss, J., et al. (2013). "Social behavior and characteristics of autism spectrum disorder in Angelman, Cornelia de Lange, and Cri du Chat syndromes." <i>Am J Intellect Dev Disabil</i> 118(4): 262-283.	Cf. Moss, J., 2013, dans « troubles du comportement »
Mertz, L. G., 2014	Mertz, L. G., et al. (2014). "Neurodevelopmental outcome in Angelman syndrome: genotype-phenotype correlations." <i>Res Dev Disabil</i> 35(7): 1742-1747.	Cf. Mertz, L. G., 2014 dans « Corrélation génotype phénotype »
Powis, L., 2014	Powis, L. and C. Oliver (2014). "The prevalence of aggression in genetic syndromes: a review." <i>Res Dev Disabil</i> 35(5): 1051-1071.	Cf. Powis, L., 2014, dans « troubles du comportement »
Giroud, M., 2015	Giroud, M., Daubail, B., Khayat, N., Chouchane, M., Berger, E., Muzard, E., . . . Moulin, T. (2015). Angelman syndrome: a case series assessing neurological issues in adulthood. <i>Eur Neurol</i> , 73(1-2), 119-125. doi:10.1159/000369454	Analyse rétrospective des données de six patients adultes atteints du SA. Les caractéristiques cliniques sont importantes pour améliorer la sensibilisation clinique et le diagnostic génétique du SA en particulier chez l'adulte.
Light, J., 2015	Light, J., & Mcnaughton, D. (2015). Designing AAC research and intervention to improve outcomes for individuals with complex communication needs. In: Taylor & Francis.	Dans cet article, l'auteur propose d'appliquer le cadre proposé par la Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap et de la Santé (CIF) pour illustrer la nécessité de repenser les interventions de communication alternative appliquée afin d'améliorer la réponse aux personnes ayant des besoins de communication complexes, et de favoriser une nouvelle génération de recherche sur les interventions qui fournira une base solide pour améliorer les services rendus.
Larson, A. M., 2015	Larson, A. M., et al. (2015). "Angelman syndrome in adulthood." <i>Am J Med Genet A</i> 167a(2): 331-344.	Cf. Larson, A. M., 2015, dans « troubles du comportement »

Etude	Référence	Synthèse
Wink, L. K., 2015	Wink, L. K., et al. (2015). "The neurobehavioral and molecular phenotype of Angelman Syndrome." <i>Am J Med Genet A</i> 167a(11): 2623-2628.	Compréhension du phénotype neurocomportemental du SA en particulier de la présentation neuropsychiatrique du trouble.. Les résultats de cette étude montrent que les personnes atteintes de SA souffrent d'un retard de développement important, d'un comportement adaptatif altéré ,d'une perturbation du sommeil et d'une l'hyperactivité/impulsivité majeure.
Brady, M. C., 2016	Brady, M. C., Kelly, H., Godwin, J., Enderby, P., & Campbell, P. (2016). Speech and language therapy for aphasia following stroke. <i>Cochrane Database Syst Rev</i> , 2016(6), Cd000425. doi:10.1002/14651858.CD000425.pub4	Cette revue fournit des preuves de l'efficacité de l'orthophonie pour les personnes atteintes d'aphasie suite à un AVC en termes d'amélioration de la communication fonctionnelle, de la lecture, de l'écriture et du langage expressif par rapport à l'absence de thérapie.
Calculator, S. N. (2016)	Calculator, S. N. (2016). Description and Evaluation of a Home-Based, Parent-Administered Program for Teaching Enhanced Natural Gestures to Individuals With Angelman Syndrome. <i>Am J Speech Lang Pathol</i> , 25(1), 1-13. doi:10.1044/2015_ajslp-15-0017	Cet article décrit et présente les résultats d'une version auto-administrée à domicile) pour les personnes atteintes du syndrome d'Angelman.
Moss, J., 2016	Moss, J., et al. (2016). "A Comparative Study of Sociability in Angelman, Cornelia de Lange, Fragile X, Down and Rubinstein Taybi Syndromes and Autism Spectrum Disorder." <i>Am J Intellect Dev Disabil</i> 121(6): 465-486.	Cf. Moss, J., 2016, dans « troubles du comportement »
Wang, K., 2016	Wang, K., et al. (2016). "Applicability of genetic polymorphism analysis for the diagnosis of Angelman syndrome and the correlation between language difficulties and disease phenotype." <i>Genet Mol Res</i> 15(2).	Cf. Wang, K. 2016, dans « Corrélation Génotype-Phénotype »
Wheeler, A. C., 2017	Wheeler, A. C., et al. (2017). "Unmet clinical needs and burden in Angelman syndrome: a review of the literature." <i>Orphanet J Rare Dis</i> 12(1): 164.	Cf. Wheeler, A. C., 2017, dans « troubles du comportement »

Etude	Référence	Synthèse
Crunelle, D. 2018.	Crunelle, D. (2018). Évaluer et faciliter la communication des personnes en situation de handicap complexe: Polyhandicap, syndrome d'Angelman, syndrome de Rett, autisme déficitaire, AVC sévère, traumatisme crânien, démence: De Boeck supérieur.	Ce programme pratique pour la "Communication en situation de Handicap complexe : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un Projet individualisé" (CHESSEP) vise à mettre en place une communication adaptée et efficace avec les personnes souffrant d'un déficit de communication.
Grieco, J. C., 2018	Grieco, J. C., Bahr, R. H., Schoenberg, M. R., Conover, L., Mackie, L. N., & Weeber, E. J. (2018). Quantitative measurement of communication ability in children with Angelman syndrome. <i>Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities</i> , 31(1), e49-e58.	L'évaluation de la capacité de communication , suggère la présence d'une apraxie infantile de la parole.
Huisman, S., 2018	Huisman, S., et al. (2018). "Self-injurious behavior." <i>Neurosci Biobehav Rev</i> 84: 483-491.	Cf. Huisman, S, 2018, dans « trouble du comportement »
Soorya, L., 2018	Soorya, L., Leon, J., Trelles, M. P., & Thurm, A. (2018). Framework for assessing individuals with rare genetic disorders associated with profound intellectual and multiple disabilities (PIMD): the example of Phelan McDermid Syndrome. <i>The Clinical neuropsychologist</i> , 32(7), 1226-1255. doi:10.1080/13854046.2017.1413211	Le cadre recommande des évaluations normalisées modifiées, des évaluations fonctionnelles et des rapports de soignants/informateurs lors de l'évaluation de personnes atteintes de déficiences intellectuelles et multiples profondes .
Neo, W. S., 2019	Neo, W. S. and B. L. Tonnsen (2019). "Brief Report: Challenging Behaviors in Toddlers and Preschoolers with Angelman, Prader-Willi, and Williams Syndromes." <i>J Autism Dev Disord</i> 49(4): 1717-1726.	Cf. Neo, W. S., 2019, dans “Trouble du comportement »

Etude	Référence	Synthèse
McNaughton, D., 2019	McNaughton, D., Light, J., Beukelman, D. R., Klein, C., Nieder, D., & Nazareth, G. (2019). Building capacity in AAC: A person-centred approach to supporting participation by people with complex communication needs. <i>Augmentative and Alternative Communication</i> , 35(1), 56-68. doi:10.1080/07434618.2018.1556731	Dans cet article, l'auteur décrit des stratégies pour sensibiliser à la communication alternative améliorée .
Moorcroft, A., 2019	Moorcroft, A., Scarinci, N., & Meyer, C. (2019). Speech pathologist perspectives on the acceptance versus rejection or abandonment of AAC systems for children with complex communication needs. <i>Augmentative and Alternative Communication</i> , 35(3), 193-204.	Cette étude vise à explorer les facteurs qui contribuent à l'acceptation, au rejet ou à l'abandon des systèmes de CAA. . Conclusion :Pour augmenter l'acceptation de la CAA, les orthophonistes devraient prendre en compte non seulement l'enfant ayant des besoins de communication complexes, mais aussi les parents de l'enfant, les systèmes de CAA disponibles, et leurs propres limites cliniques.
Ostergaard, J. R., 2019	Ostergaard, J. R. (2019). "Do individuals with Angelman syndrome have a maladaptive behavior?" <i>Am J Med Genet A</i> 179(11): 2317-2318.	Cf. Ostergaard, J. R, 2019 dans « Trouble du comportement »
Teodoro, A. T. H., 2019	Teodoro, A. T. H., et al. (2019). "Language, neurodevelopment, and behavior in Angelman syndrome: a case report." <i>Codas</i> 31(4): e20180177.	Cf. Teodoro, A. T. H, 2019, dans “Trouble du comportement »
Pearson, E., 2019	Pearson, E., Wilde, L., Heald, M., Royston, R., & Oliver, C. (2019). Communication in Angelman syndrome: a scoping review. <i>Developmental Medicine & Child Neurology</i> , 61(11), 1266-1274.	L'auteur souligne la nécessité, pour cette population, d'une communication alternative et d'un apport spécifique de services adaptés aux nuances du profil de communication du syndrome d'Angelman.
Beukelman, D. R 2020	Beukelman, D. R., & Light, J. C. (2020). <i>Augmentative & Alternative Communication: Supporting Children and Adults with Complex Communication Needs</i> : Brookes Publishing.	Cf 1.11.20.2 Beukelman, D. R 2020 Traitement pour trouble du langage et communication

Etude	Référence	Synthèse
Keute, 2020	Keute, M., Miller, M. T., Krishnan, M. L., Sadhwani, A., Chamberlain, S., Thibert, R. L., . . . Hipp, J. F. (2020). Angelman syndrome genotypes manifest varying degrees of clinical severity and developmental impairment. <i>Molecular Psychiatry</i> , 1-9.	Cette étude analyse les données d'histoire naturelle d'un large échantillon de personnes atteintes de SA. Elle a révélé que la sévérité clinique diffère selon les sous-types génétiques et soulignent la pertinence des régions génomiques autres que l'UBE3A en tant que facteurs contribuant au phénotype de la SA, et fournissent des informations importantes pour le développement de nouvelles thérapies pour la SA.
Kolevzon, A., 2021	Kolevzon, A., Ventola, P., Keary, C., Heimer, G., Neul, J., Adera, M., & Jaeger, J. (2021). Development of an adapted Clinical Global Impression scale for use in Angelman syndrome. <i>Journal of Neurodevelopmental Disorders</i> , 13. doi:10.1186/s11689-020-09349-8	Cet article décrit les efforts déployés pour développer des échelles CGI standardisées et adaptées, spécifiques au SA, à utiliser dans les essais cliniques.

5.4.14 Les problèmes dentaires

Etude	Référence	Synthèse
Murakami, C., 2008	Murakami, C., Nahás Pires Corrêa, M. S., Nahás Pires Corrêa, F., & Nahás Pires Corrêa, J. P. (2008). Dental treatment of children with Angelman syndrome: a case report. <i>Spec Care Dentist</i> , 28(1), 8-11. doi:10.1111/j.1754-4505.2008.00003.x	L'objectif de cet article est de décrire les aspects intéressants du traitement dentaire d'un enfant atteint de SA.
de Queiroz, A. M., 2013	de Queiroz, A. M., et al. (2013). "Dental findings and special care in patients with Angelman syndrome: a report of three cases." <i>Spec Care Dentist</i> 33(1): 40-45.	L'objectif de cet article est de présenter trois cas de SA, en indiquant les caractéristiques orofaciales et les soins dentaires requis chez ces patients.
Larson, A. M., 2015	Larson, A. M., et al. (2015). "Angelman syndrome in adulthood." <i>Am J Med Genet A</i> 167a(2): 331-344.	Cf. Larson, A. M., 2015, dans « trouble du comportement »
Domínguez-Berjón, M. F., 2018	Domínguez-Berjón, M. F., et al. (2018). "Main causes of hospitalization in people with Angelman syndrome." <i>J Appl Res Intellect Disabil</i> 31(3): 466-469.	L'objectif était de décrire les principales causes d'hospitalisation des personnes atteintes du syndrome Angelman

5.4.15 Les troubles neuromoteurs

Etude	Référence	Synthèse
Kara, O. K., 2010	Kara, O. K., Mutlu, A., Gunel, M. K., & Haliloglu, G. (2010). Do the physiotherapy results make us happy in a case with 'happy puppet'(Angelman) syndrome? <i>Case Reports</i> , 2010, bcr0620103081.	Ce rapport de cas est la première étude sur l'efficacité de la physiothérapie avec un suivi à moyen terme chez un enfant atteint de SA.

5.4.16 Les problèmes orthopédiques

Etude	Référence	Synthèse
Zori RT, 1992	Zori RT, Hendrickson J, Woolven S, Whidden EM, Gray B, Williams CA. Angelman syndrome: clinical profile. <i>J Child Neurol</i> . 1992;7(3):270-80.	C.f Zori RT, 1992 dans 1.11.5 Description princeps de la maladie
Clayton-Smith, J. 2001	Clayton-Smith, J. (2001). Angelman syndrome: evolution of the phenotype in adolescents and adults. <i>Developmental Medicine and Child Neurology</i> , 43(7), 476-480.	Histoire naturelle du SA en documentant les caractéristiques cliniques d'un groupe de 28 adolescents et adultes atteints de SA (12 hommes, 16 femmes ; tranche d'âge de 16 à 40 ans). Les informations obtenues dans le cadre de cette étude sont pertinentes pour le diagnostic et la gestion des individus âgés atteints de SA.
Oiglane-Shlik, E., 2005	Oiglane-Shlik, E., Rein, R., Tillmann, V., Talvik, T., & Ounap, K. (2005). A female with Angelman syndrome and unusual limb deformities. <i>Pediatr Neurol</i> , 33(1), 66-69. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2005.02.004	Ce rapport présente le cas d'une jeune femme de 13 ans atteinte du syndrome d'Angelman causé par la microdélétion 15q11-13 et présentant des déformations marquées et inhabituelles des membres avec une ostéoporose généralisée, un retard de l'âge osseux et une brachydactylie de type B
Coppola, G., 2007	Coppola, G., Verrotti, A., Mainolfi, C., Auricchio, G., Fortunato, D., Operto, F. F., & Pascotto, A. (2007). Bone mineral density in angelman syndrome. <i>Pediatr Neurol</i> , 37(6), 411-416. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2007.07.004	Cette étude vise à évaluer la densitométrie minérale osseuse chez les patients atteints du syndrome d'Angelman, avec ou sans traitement antiépileptique. En conclusion, cette étude a révélé une ostéopénie chez près de la moitié des enfants et des jeunes patients atteints du syndrome d'Angelman.
Finidori, G., 2007	Pathologies ostéo-articulaires de l'enfant dans les aberrations chromosomiques et les maladies osseuses constitutionnelles avec retard mental	La connaissance de la pathologie permet un dépistage et des soins orthopédiques adaptés, si possible précoces et préventifs

Etude	Référence	Synthèse
Foucaud 2010	Foucaud, J., Bury, J., Balcou-Debussche, M., & Eymard, C. (2010). <i>Éducation thérapeutique du patient: modèles, pratiques et évaluation</i> .	Cet article décrit des interventions d'éducation thérapeutique mises en œuvre en France et au Québec dans le contexte de huit maladies chroniques : diabète, obésité, maladies cardiovasculaires, VIH/sida, asthme, cancer, polyarthrite rhumatoïde et lombalgies. Elles invitent au développement de nouvelles perspectives d'action et de recherche.
Dan, B., 2012	Dan, B., Pelc, K., & Chéron, G. (2012). [A new Topo to targeted management of Angelman syndrome?]. <i>Med Sci (Paris)</i> , 28(6-7), 572-574. doi:10.1051/medsci/2012286005	Une lettre aux editeurs sur les nouveaux traitements médicaux
Rusińska, A., 2013	Rusińska, A., Dzwonek, A. B., & Chlebna-Sokół, D. (2013). Recurrent fractures as a new skeletal problem in the course of Angelman syndrome. <i>Bone</i> , 55(2), 461-464. doi:10.1016/j.bone.2013.04.004	L'objectif du présent rapport est de présenter de nouveaux symptômes squelettiques pouvant survenir dans le SA,
Ishii, H., 2015	Ishii, H., et al. (2015). "Anaesthesia and orphan disease: marked attenuation of motor evoked potentials by high-dose dexmedetomidine in a child with Angelman syndrome undergoing scoliosis surgery: A case report with pharmacokinetic analysis." <i>Eur J Anaesthesiol</i> 32(8): 587-589.	La dexmédétomidine à forte dose s'est avérée utile pour l'anesthésie lors de la surveillance neurophysiologique peropératoire chez un patient atteint du syndrome d'Angelman. Chez un patient, les anesthésiques classiques propofol et kétamine n'ont pas pu être administrés sur la base des informations disponibles à ce moment-là. Il est également suggéré que la dexmédétomidine à forte dose provoquant des niveaux d'anesthésie plus profonds peut s'accompagner d'une diminution de l'amplitude du MPE.
Sachdeva, R., 2016	Sachdeva, R., et al. (2016). "Angelman syndrome: A review highlighting musculoskeletal and anatomical aberrations." <i>Clin Anat</i> 29(5): 561-567.	Aperçu des changements musculo-squelettiques présents chez les personnes atteintes de SA. Un diagnostic précoce et des interventions visant à minimiser les complications secondaires sont essentiels pour maintenir la qualité de vie.
Sewell, M. D., 2016	Sewell, M. D., et al. (2016). "A retrospective review to assess whether spinal fusion and scoliosis correction improved activity and participation for children with Angelman syndrome." <i>Dev Neurorehabil</i> 19(5): 315-320.	Cette étude examine les résultats du traitement de la scoliose chez 11 enfants atteints du syndrome Angelman (AS), en se concentrant particulièrement sur l'activité, la participation et les facteurs musculo-squelettiques qui peuvent affecter ces résultats ;
Buxbom, P., 2017	Buxbom, P., et al. (2017). "Stability and migration across femoral varus derotation osteotomies in children with neuromuscular disorders." <i>Acta Orthop</i> 88(2) : 198-204.	Dans cette étude de cohorte prospective, une évaluation descriptive de la translation et de la rotation des VDRO chez les enfants atteints de troubles et de syndromes neuromusculaires par analyse radio stéréométrique (RSA). Interprétation - La migration stagne au cours des 5 premières semaines, ce qui indique une stabilité dans la VDRO chez la plupart des patients.

Etude	Référence	Synthèse
Domínguez-Berjón, M. F., 2018	Domínguez-Berjón, M. F., et al. (2018). "Main causes of hospitalization in people with Angelman syndrome." <i>J Appl Res Intellect Disabil</i> 31(3) : 466-469.	L'objectif était de décrire les principales causes d'hospitalisation des personnes atteintes du syndrome Angelman
Grieco, J. C., 2018	Grieco, J. C., Bahr, R. H., Schoenberg, M. R., Conover, L., Mackie, L. N., & Weeber, E. J. (2018). Quantitative Measurement of Communication Ability in Children with Angelman Syndrome. <i>J Appl Res Intellect Disabil</i> , 31(1), e49-e58. doi:10.1111/jar.12305	Les résultats de cette étude montrent que l'utilisation d'observations comportementales enregistrées sur vidéo fournit une alternative faisable et fiable pour la quantification de la capacité de communication dans cette population de patients et peut être employée lors de futures études cliniques de thérapeutiques potentielles.
Prasad, A., 2018	Prasad, A., et al. (2018). "Angelman syndrome in adolescence and adulthood: A retrospective chart review of 53 cases." <i>Am J Med Genet A</i> 176(6): 1327-1334.	L'objectif de cette étude était de caractériser l'évolution dans le temps de l'histoire naturelle de ce syndrome dans une vaste population. Le dysfonctionnement du sommeil s'améliore généralement par rapport à l'enfance, mais reste un problème important pour de nombreux adultes.

5.4.17 Anesthésie

Etude	Référence	Synthèse
Bujok, G., 2004	Bujok, G. and P. Knapik (2004). "Angelman syndrome as a rare anaesthetic problem." <i>Pediatric Anesthesia</i> 14(3): 281-283.	Dans le groupe d'enfants décrits, l'auteur suggère qu'il semble raisonnable de minimiser, voire d'éviter l'administration de doses importantes de benzodiazépines et limiter l'utilisation d'éthers halogénés par inhalation. Des raisons théoriques suggèrent que l'anesthésie générale par voie intraveineuse avec des dérivés du propofol et du fentanyl, dont aucun ne semble interférer avec le système GABA, devrait s'avérer sûre
Pellat, J.-M., 2004	Pellat, J.-M., Hodaj, H., Kaddour, A., Long, J.-A., Payen, J.-F., Jacquot, C., & Alibeu, J.-P. (2004). Le MEOPA (Kalinox®): Mélange Équimolaire Oxygène et Protoxyde d'Azote dans le traitement de la douleur. <i>Douleurs: Evaluation-Diagnostic-Traitement</i> , 5(5), 275-281.	Le MEOPA largement utilisé pour la prise en charge de l'analgésie en particulier lors des gestes douloureux de courte durée. Cet article développe les principaux aspects théoriques et pratiques du MEOPA dans le traitement de la douleur à partir d'une revue de la littérature.

Etude	Référence	Synthèse
Mayhew, J. F, 2010	Mayhew, J. F. (2010). "Anesthetic management in a child with Angelman syndrome." <i>Paediatr Anaesth</i> 20(7): 675-676.	Contrairement à la suggestion de Bujok et Kapnik (1) de limiter l'utilisation des benzodiazépines et des agents halogénés, les auteurs n'ont pas trouvé de problèmes d'utilisation chez notre patient.
Landsman, I. S, 2012	Landsman, I. S., et al. (2012). "Are children with Angelman syndrome at high risk for anesthetic complications?" <i>Paediatr Anaesth</i> 22(3): 263-267.	Les enfants atteints de SA peuvent présenter des réponses imprévisibles aux agonistes GABA en raison de récepteurs GABA anormaux. Ces récepteurs anormaux peuvent affecter les réponses des patients atteints de SA à la sédation et à l'anesthésie générale. Cet article passe en revue sept enfants atteints du syndrome Angelman (SA) qui subissent 16 anesthésies générales pour des procédures à la fois invasives et non invasives afin de déterminer si ces enfants sont plus à risque de complications liées à l'anesthésie que la population générale
Ishii, H., 2015	Ishii, H., et al. (2015). "Anaesthesia and orphan disease: marked attenuation of motor evoked potentials by high-dose dexmedetomidine in a child with Angelman syndrome undergoing scoliosis surgery: A case report with pharmacokinetic analysis." <i>Eur J Anaesthesiol</i> 32(8): 587-589.	Cf. Ishii, H., 2015, dans « Les problèmes Orthopédiques »
Makris, A, 2018	Makris, A., et al. (2018). "Anesthesia considerations for an adult patient with Angelman syndrome." <i>J Clin Anesth</i> 46: 65-66.	Les informations relatives aux implications anesthésiques de la SA, communes à la plupart des maladies rares, sont principalement extraites des rapports de cas. Les principales considérations sont : voies respiratoires difficiles, épilepsie, atrophie musculaire, prédominance du tonus vagal prédisposant à une bradycardie sévère et déficiences des sous-unités $\beta 3$ des récepteurs GABA-A, liées à l'action moléculaire des agents anesthésiques, principalement les benzodiazépines. Les anesthésiologistes doivent s'attendre à une réponse imprévisible, normale, accrue ou diminuée, aux benzodiazépines et autres agents agissant sur les récepteurs GABA-A. L'administration de Sugammadex pourrait entraîner une bradycardie associée à l'agent et/ou une prédominance vagale.

5.4.18 Les problèmes gynécologiques et endocrinologiques

Etude	Référence	Synthèse
Mattson RH, 1984	Mattson RH, Cramer JA, Caldwell BV, Siconolfi BC. Treatment of seizures with medroxyprogesterone acetate: preliminary report. <i>Neurology</i> . 1984; 34:1255-8.	L'acétate de médroxyprogestérone (MPA), une progestérone synthétique, a été ajouté au régime de médicaments antiépileptiques de 14 femmes qui avaient des crises non contrôlées.
Majewska MD, 1986	Majewska MD, Harrison NL, Schwartz RD, Barker JL, Paul SM. Steroid hormone metabolites are barbiturate-like modulators of the GABA receptor. <i>Science</i> . 1986 May 23;232(4753):1004-7. doi: 10.1126/science.2422758. PMID: 2422758.	la capacité de certaines hormones stéroïdes à modifier rapidement l'excitabilité neuronale et peuvent fournir un mécanisme pour les actions anesthésiques et hypnotiques des stéroïdes anesthésiques naturels et synthétiques.

Etude	Référence	Synthèse
Smith 1989	Smith SS. Estrogen administration increases neuronal responses to excitatory amino acids as a long-term effect. Brain Res. 1989 Dec 4;503(2):354-7. doi: 10.1016/0006-8993(89)91691-0. PMID: 2691019.	Des études en cours de ce laboratoire ont démontré des actions potentialisatrices marquées du stéroïde sexuel 17 bêta-estradiol (E2) sur l'excitation induite par le glutamate.
Young, 1994	Young, C., et al. (1994). "Precocious puberty in a case with probable Angelman syndrome." Brain Dev 16(3): 249-252.	La combinaison de la puberté précoce et du syndrome d'Angelman n'a jamais été signalée auparavant et cette association nécessite une expérience plus approfondie pour être clarifiée

Etude	Référence	Synthèse
Herzog AG. 1995	Herzog AG. Progesterone therapy in women with complex partial and secondary generalized seizures. Neurology. 1995; 45:1660-2.	Cet essai ouvert a évalué les effets d'un traitement adjuvant à base de progestérone sur la fréquence des crises chez 25 femmes présentant une exacerbation cataméniale de crises partielles complexes (CPS) et de crises motrices généralisées secondaires (SGMS)
Crawford P. 2005	Crawford P. Best practice guidelines for the management of women with epilepsy. Epilepsia. 2005; 46(S9):117-24.	L'auteur suggère qu'il n'existe aucune contre-indication à l'utilisation de méthodes contraceptives non hormonales chez les femmes épileptiques.

Etude	Référence	Synthèse
Albanese A, 2007	Albanese A, Hopper NW. Suppression of menstruation in adolescents with severe learning disabilities. Arch Dis Child. 2007; 92(7):629-32.	L'objectif est de rendre compte des différentes options thérapeutiques disponibles et de la pratique actuelle devant les inquiétudes concernant les menstruations
Christensen J, 2007	Christensen J, Petrenaitė V, Atterman J, Sidenius P, Ohman I, Tomson T, Sabers A. Oral contraceptives induce lamotrigine metabolism: evidence from a double-blind, placebo-controlled trial. Epilepsia. 2007; 48(3):484-9.	Cette étude évalue l'effet des contraceptifs oraux sur les concentrations plasmatiques de lamotrigine (LTG) et l'excrétion urinaire des métabolites de la LTG dans une étude croisée en double aveugle, contrôlée par placebo, chez des patients épileptiques. L'arrêt de la prise de contraceptifs oraux entraîne une augmentation de 84 % de la concentration de LTG.

Etude	Référence	Synthèse
Reddy DS. 2010	Reddy DS. Clinical pharmacokinetic interactions between antiepileptic drugs and hormonal contraceptives. <i>Expert Rev Clin Pharmacol.</i> 2010; 3(2):183-192.	La gestion de la contraception chez les femmes épileptiques est essentielle en raison des risques potentiels pour la mère et le fœtus en cas d'échec de la contraception ou de la gestion des crises. Cet article décrit brièvement les interactions pharmacocinétiques entre les médicaments antiépileptiques (MAE) et les contraceptifs hormonaux, ainsi que les stratégies rationnelles permettant de surmonter ces risques.
Kirkham YA, 2013	Kirkham YA, Allen L, Kives S, Caccia N, Spitzer RF, Ornstein MP. Trends in menstrual concerns and suppression in adolescents with developmental disabilities. <i>J Adolesc Health.</i> 2013; 53(3):407-12.	Depuis l'identification d'une diminution de la densité minérale osseuse avec l'acétate de médroxyprogestérone en dépôt et l'émergence de nouvelles options contraceptives, l'utilisation de la pilule ou du patch contraceptif oral continu prolongé a surpassé le DMPA pour la suppression des menstruations dans notre population de patientes. Le système intra-utérin au lévonorgestrel est une option de deuxième ligne acceptée et réussie chez les adolescents présentant des troubles du développement.
Larson, A. M., 2015	Larson, A. M., et al. (2015). "Angelman syndrome in adulthood." <i>Am J Med Genet A</i> 167a(2): 331-344.	Cf. Larson, A. M., 2015, dans « trouble du comportement »
Kaskowitz, A. P, 2016	Kaskowitz, A. P., et al. (2016). "The Effect of Menstrual Issues on Young Women with Angelman Syndrome." <i>J Pediatr Adolesc Gynecol</i> 29(4): 348-352.	Les symptômes menstruels et prémenstruels chez les jeunes femmes atteintes de SA, ils sont fréquents mais causent rarement des problèmes à la maison ou à l'école.

Etude	Référence	Synthèse
Sueri, C., 2017	Sueri, C., et al. (2017). "Epilepsy and sleep disorders improve in adolescents and adults with Angelman syndrome: A multicenter study on 46 patients." <i>Epilepsy Behav</i> 75: 225-229.	L'objectif de cette étude était d'évaluer le résultat à long terme de l'épilepsie, des troubles du sommeil et de l'EEG chez une vaste série de sujets atteints du SA. L'amélioration de l'épilepsie ou des troubles du sommeil ne doit pas faire oublier la suspicion clinique de SA chez les patients adolescents ou adultes présentant des caractéristiques suggestives.
la Société Française de Neurologie, 2018	Prise en charge d'une première crise d'épilepsie de l'adulte. (2018). Recommandation de bonne pratique. Retrieved from https://www.sf-neuro.org/sfn/prise-en-charge-d-une-premi-re-crise-d-epilepsie-de-l-adulte	Guide de la prise en charge première crise d'épilepsie de l'adulte par la Société Française de Neurologie
Pollack, S. F., 2018	Pollack, S. F., et al. (2018). "Myoclonus in Angelman syndrome." <i>Epilepsy Behav</i> 82: 170-174.	Cf. Pollack, S. F., 2018, dans « L'épilepsie »
Prasad, A., 2018	Prasad, A., et al. (2018). "Angelman syndrome in adolescence and adulthood: A retrospective chart review of 53 cases." <i>Am J Med Genet A</i> 176(6): 1327-1334.	Cf. Prasad, A., 2018, dans « les problèmes orthopédiques »

5.4.19 Les troubles alimentaires

Etude	Référence	Synthèse
Summers, J. A., 1995	Summers, J. A., et al. (1995). "Behaviour problems in Angelman syndrome." J Intellect Disabil Res 39 (Pt 2): 97-106., et al. (1995). "Behaviour problems in Angelman syndrome." J Intellect Disabil Res 39 (Pt 2) : 97-106.	L'identification et le traitement des problèmes de comportement graves chez les clients atteints de SA peuvent améliorer leur fonctionnement adaptatif.
Mertz, L., 2014	Mertz, L. G., et al. (2014). "Eating behavior, prenatal and postnatal growth in Angelman syndrome." Res Dev Disabil 35(11): 2681-2690.	Les objectifs de la présente étude étaient d'étudier le comportement alimentaire et les paramètres de croissance dans le syndrome Angelman.
Welham, A., 2015	Welham, A., et al. (2015). "Are Angelman and Prader-Willi syndromes more similar than we thought? Food-related behavior problems in Angelman, Cornelia de Lange, fragile X, Prader-Willi and 1p36 deletion syndromes." Am J Med Genet A 167a (3): 572-578.	Troubles du comportement alimentaires.
Larson, A. M., 2015	Larson, A. M., Shinnick, J. E., Shaaya, E. A., Thiele, E. A., & Thibert, R. L. (2015). Angelman syndrome in adulthood. Am J Med Genet A, 167a(2), 331-344. doi:10.1002/ajmg.a.36864	Cf. Larson, A. M., 2015, dans « troubles du comportement »
Glassman, L. W 2017	Glassman, L. W., et al. (2017). "Prevalence of gastrointestinal symptoms in Angelman syndrome." Am J Med Genet A 173(10) : 2703-2709.	Prévalence des troubles gastro-intestinaux chez les personnes atteintes de SA chez 163 patients atteints clinique du syndrome Angelman. La majorité des dossiers médicaux des patients indiquaient au moins un symptôme de dysfonctionnement gastro-intestinal. un traitement approprié peut améliorer non seulement le dysfonctionnement gastro-intestinal, mais aussi le sommeil et les problèmes de comportement.
Prasad, A., 2018	Prasad, A., et al. (2018). "Angelman syndrome in adolescence and adulthood: A retrospective chart review of 53 cases." Am J Med Genet A 176(6) : 1327-1334.	Cf. Prasad, A., 2018, dans « les problèmes orthopedique »

5.4.20 Prise en charge

Etude	Référence	Synthèse
-------	-----------	----------

Etude	Référence	Synthèse
Sankar, R. 2005.	Sankar, R. (2005). Angelman syndrome: need for further illumination in the theater of the happy puppet. <i>Epilepsy currents</i> , 5(6), 220-222. doi:10.1111/j.1535-7511.2005.00069.x	Arthor a examiné rétrospectivement les antécédents médicaux de 37 patients atteints du SA syndrome, afin d'obtenir des informations supplémentaires sur leur épilepsie. Il conclut que l'épilepsie était présente dans presque tous nos cas de syndrome d'Angelman et que l'EEG peut être un outil de diagnostic utile. En comparant la sévérité de l'épilepsie avec le type d'altération génétique, il n'a pas trouvé de corrélations statistiquement significatives.
Williams, C. A. 2010	Williams, C. A., Driscoll, D. J., & Dagli, A. I. (2010). Clinical and genetic aspects of Angelman syndrome. <i>Genet Med</i> , 12(7), 385-395. doi:10.1097/GIM.0b013e3181def138	C.f Williams, C.A 2010 dans 1.11.4 « Aspect Genetique du syndrome Angelman »
Mayhew, J. F. 2010	Mayhew, J. F. (2010). Anesthetic management in a child with Angelman syndrome. <i>Paediatr Anaesth</i> , 20(7), 675-676. doi:10.1111/j.1460-9592.2010.03331.x	contrairement à la suggestion de Bujok et Kapnik selon laquelle les benzodiazépines et les agents halogénés devraient être limités, les auteurs n'ont pas trouvé de problème d'utilisation chez leur patient.
Dan, B., 2012	Dan, B., Pelc, K., & Chéron, G. (2012). [A new Topo to targeted management of Angelman syndrome?]. <i>Med Sci (Paris)</i> , 28(6-7), 572-574. doi:10.1051/medsci/2012286005	L'équipe a démontré chez la souris, que les inhibiteurs de la topoisomérase II favorisent l'expression de l'allèle paternel en réduisant la transcription de l'antisens par un mécanisme distinct de la méthylation du centre de contrôle et qui reste à découvrir.
Peters, S. U, 2012	Peters, S. U., et al. (2012). "Longitudinal follow-up of autism spectrum features and sensory behaviors in Angelman syndrome by deletion class." <i>J Child Psychol Psychiatry</i> 53(2): 152-159.	Cf. Peters, S. U, 2012, dans « Troubles du comportement »
Allen, K. D. 2013	Allen, K. D., Kuhn, B. R., DeHaai, K. A., & Wallace, D. P. (2013). Evaluation of a behavioral treatment package to reduce sleep problems in children with Angelman Syndrome. <i>Res Dev Disabil</i> , 34(1), 676-686. doi : 10.1016/j.ridd.2012.10.001	L'auteur suggère que le traitement comportemental peut être un moyen raisonnable de traiter les problèmes de sommeil chez certains enfants atteints du syndrome Angelman.
Calculator, S. N. 2013	Calculator, S. N. (2013). Use and acceptance of AAC systems by children with Angelman syndrome. <i>J Appl Res Intellect Disabil</i> , 26(6), 557-567. doi:10.1111/jar.12048	Cette enquête sur les enfants atteints du syndrome d'Angelman (SA) a examiné les retours des familles sur l'utilisation des dispositifs électroniques de communication améliorée et alternative (CAA).
Margolis SS, 2015	Margolis SS, Sell GL, Zbinden MA, Bird LM. Angelman Syndrome. <i>Neurotherapeutics</i> . 2015 ;12(3) :641-50	Prévalence, phénotype, mécanismes génétiques, traitements et accompagnements du SA

Etude	Référence	Synthèse
Larson AM, 2015	Larson AM, Shinnick JE, Shaaya EA, Thiele EA, Thibert RL. Angelman syndrome in adulthood. Am J Med Genet A. 2015;167A (2):331-44.	Une étude clinique sur les caractéristiques phénotypiques du sd SA chez les patients adultes
Larson, A. M., 2015	Larson, A. M., Shinnick, J. E., Shaaya, E. A., Thiele, E. A., & Thibert, R. L. (2015). Angelman syndrome in adulthood. Am J Med Genet A, 167a(2), 331-344. doi:10.1002/ajmg.a.36864	Cf. Larson, A. M., 2015, dans « trouble du comportement »
Blackmer, A. B. 2016	Blackmer, A. B., & Feinstein, J. A. (2016). Management of Sleep Disorders in Children With Neurodevelopmental Disorders: A Review. Pharmacotherapy, 36(1), 84-98. doi:10.1002/phar.1686	Une revue littéraire sur le trouble du sommeil .Les soignants devraient recevoir une formation appropriée sur la nature des troubles du sommeil et sur les attentes en matière de bienfaits pharmacologiques modestes.
Kaskowitz, A. P., 2016	Kaskowitz, A. P., Dendrinis, M., Murray, P. J., Quint, E. H., & Ernst, S. (2016). The Effect of Menstrual Issues on Young Women with Angelman Syndrome. J Pediatr Adolesc Gynecol, 29(4), 348-352. doi : 10.1016/j.jpag.2015.12.004	Une étude pour caractériser les problèmes de santé liés aux menstruations et leurs effets chez les jeunes femmes atteintes du syndrome Angelman (AS).
Robinson-Shelton, 2016	Robinson-Shelton, A., & Malow, B. A. (2016). Sleep Disturbances in Neurodevelopmental Disorders. Curr Psychiatry Rep, 18(1), 6. doi:10.1007/s11920-015-0638-1	Cf. Robinson-Shelton, 2016 dans « trouble du sommeil »
Luk, H. M., 2016	Luk, H. M., & Lo, I. F. (2016). Angelman syndrome in Hong Kong Chinese: A 20 years' experience. Eur J Med Genet, 59(6-7), 315-319. doi:10.1016/j.ejmg.2016.05.003	Cette étude montre que le taux d'incidence, les caractéristiques cliniques et les mécanismes génétiques sous-jacents des Chinois de Hong Kong étaient comparables à ceux des autres populations occidentales
Sachdeva, R., 2016	Sachdeva, R., Donkers, S. J., & Kim, S. Y. (2016). Angelman syndrome: A review highlighting musculoskeletal and anatomical aberrations. Clin Anat, 29(5), 561-567. doi:10.1002/ca.22659	Dans ce syndrome, il est possible que les changements musculo-squelettiques qui peuvent se manifester dans les dernières années de la vie soient sous-estimés. Une approche multidisciplinaire est privilégiée pour maximiser le potentiel de développement des patients atteints du SA

Etude	Référence	Synthèse
Buiting K, 2016	Buiting K, Williams C, Horsthemke B. Angelman syndrome - insights into a rare neurogenetic disorder. <i>Nat Rev Neurol.</i> 2016;12(10):584-93.	Le diagnostic clinique du syndrome d'Angelman chez les nourrissons et les jeunes enfants est parfois difficile, mais il peut être vérifié par des tests génétiques. Actuellement, le traitement des symptômes est la seule stratégie médicale, mais des thérapies génétiques visant à activer la copie silencieuse d'UBE3A sur l'allèle paternel sont envisageables.
Calculator, S. N, 2016	Calculator, S. N. (2016). Description and Evaluation of a Home-Based, Parent-Administered Program for Teaching Enhanced Natural Gestures to Individuals With Angelman Syndrome. <i>Am J Speech Lang Pathol</i> , 25(1), 1-13. doi :10.1044/2015_ajslp-15-0017	L'identification et le traitement des problèmes de comportement graves chez les patients atteints de SA peuvent améliorer leur fonctionnement adaptatif. Traditionnellement, les approches qui mettent l'accent sur la réduction des comportements inadaptés tout en augmentant les comportements plus appropriés se sont avérées efficaces.
Bonello, D., 2017	Bonello, D., Camilleri, F., & Calleja-Agius, J. (2017). Angelman Syndrome: Identification and Management. <i>Neonatal Netw</i> , 36(3), 142-151. doi:10.1891/0730-0832.36.3.142	Les nouvelles options thérapeutiques sont orientées vers la possibilité d'activer la copie paternelle silencieuse du gène UBE3A.
Morel, A., 2017	Morel, A., & Demily, C. (2017). [Social cognition in children with neurogenetic syndromes: A literature review]. <i>Arch Pediatr</i> , 24(8), 757-765. doi:10.1016/j.arcped.2017.05.006	Revue les aptitudes cognitives sociales de divers troubles neurogénétiques et des mécanismes spécifiques dans chaque syndrome. L'étude met en évidence les approches futures d'interventions thérapeutiques adaptées, telles que les thérapies de remédiation cognitive et sociales.
Sueri, C. 2017	Sueri, C., Ferlazzo, E., Elia, M., Bonanni, P., Randazzo, G., Gasparini, S., . . . Aguglia, U. (2017). Epilepsy and sleep disorders improve in adolescents and adults with Angelman syndrome: A multicenter study on 46 patients. <i>Epilepsy Behav</i> , 75, 225-229. doi:10.1016/j.yebeh.2017.07.041	Cf. Sueri, C. 2017, « L'épilepsie »
Grieco, J. C., 2019	Grieco, J. C., Romero, B., Flood, E., Cabo, R. & Visootsak, J. A Conceptual Model of Angelman Syndrome and Review of Relevant Clinical Outcomes Assessments (COAs). <i>Patient</i> 12, 97–112 (2019)	Cette étude a pour but d'identifier les symptômes et les répercussions pertinents et importants dans cette population de patients, de développer un modèle conceptuel de la SA et d'évaluer la pertinence de certains critères d'efficacité des traitements dans le SA

Etude	Référence	Synthèse
Willgoss, T. 2020	Willgoss, T. <i>et al.</i> Measuring What Matters to Individuals with Angelman Syndrome and Their Families: Development of a Patient-Centered Disease Concept Model. <i>Child Psychiatry Hum Dev</i> (2020) doi:10.1007/s10578-020-01051-z.	Recherches primaires et secondaires visant à identifier l'impact des symptômes et des besoins non satisfaits des personnes atteintes du SA sur les soignants et les familles.

5.4.21 Le traitement non médicamenteux

5.4.21.1 Traitement de l'épilepsie

Etude	Référence	Synthèse
Evangelou, A. 2010	Evangelou, A., Doulioglou, V., Haidopoulou, K., Aptouramani, M., Spilioti, M., & Varlamis, G. (2010). Ketogenic diet in a patient with Angelman syndrome. <i>Pediatr Int</i> , 52(5), 831-834. doi:10.1111/j.1442-200X.2010.03118.x	Evaluation des options de traitement de l'épilepsie chez les patients atteints du SA : Un régime cétogène a été proposé à des patients qui pour la plupart le considéraient comme le traitement le plus efficace.
Thibert, R. L. 2012	Thibert, R. L., Pfeifer, H. H., Larson, A. M., Raby, A. R., Reynolds, A. A., Morgan, A. K., & Thiele, E. A. (2012). Low glycemic index treatment for seizures in Angelman syndrome. <i>Epilepsia</i> , 53(9), 1498-1502. doi:10.1111/j.1528-1167.2012.03537.x	Une étude qui vise à évaluer l'efficacité et la tolérance du régime alimentaire riche en graisses et en glucides limités (LGIT) pour le traitement des crises réfractaires chez 6 enfants atteints du SA. Tous les sujets ont présenté une diminution de la fréquence des crises et ont bien toléré ce régime.
Shaaya, E. 2016	Shaaya, E. A., et al. (2016). "Seizure treatment in Angelman syndrome: A case series from the Angelman Syndrome Clinic at Massachusetts General Hospital." <i>Epilepsy Behav</i> 60 : 138-141.	. Evaluation des récentes thérapeutiques antiépileptiques ou associations de thérapeutiques r chez les personnes atteintes du SA

Etude	Référence	Synthèse
Grocott, O. R., 2017	Grocott, O. R., et al. (2017). "Low glycemic index treatment for seizure control in Angelman syndrome: A case series from the Center for Dietary Therapy of Epilepsy at the Massachusetts General Hospital." <i>Epilepsy Behav</i> 68 : 45-50	Le régime à faible index glycémique est une éventuelle alternative ou un complément à la thérapie médicamenteuse antiépileptique pour le traitement des crises d'épilepsie dans le SA.
Tomei, K. L., 2018	Tomei, K. L., et al. (2018). "Vagal nerve stimulation for medically refractory epilepsy in Angelman syndrome: a series of three cases." <i>Childs Nerv Syst</i> 34(3): 395-400.	Diminution de la fréquence des crises chez 3 enfants atteints du SA avec une épilepsie pharmaco résistante après implantation d'un stimulateur du nerf vagal (SNV)

5.4.21.2 Traitement des troubles du langage et de la communication

Etude	Référence	Synthèse
Calculator, S, 2014	Calculator, S. N. (2014). "Parents' perceptions of communication patterns and effectiveness of use of augmentative and alternative communication systems by their children with Angelman syndrome." <i>Am J Speech Lang Pathol</i> 23(4): 562-573.	L'auteur décrit les modèles de communication et l'efficacité de la communication alternative améliorée (CAA) pour les personnes atteintes du syndrome d'Angelman.
Grieco, J. C. 2014	Grieco, J. C., et al. (2014). "An open-label pilot trial of minocycline in children as a treatment for Angelman syndrome." <i>BMC Neurol</i> 14: 232.	Essai ouvert dans lequel 25 enfants diagnostiqués du SA ont reçu de la minocycline afin d'évaluer la tolérance et l'efficacité sur les manifestations cognitives et comportementales du trouble. Conclusion : bonne tolérance et amélioration des comportements adaptatifs.
Beukelman, 2020	Communication alternative et améliorée : Aider les enfants et les adultes avec des difficultés de communication	Cet ouvrage de référence donne les bases théoriques et d'application de la communication alternative et augmentée
Roche, L., 2020	Roche, L., Sigafoos, J. & Trembath, D. Augmentative and Alternative Communication Intervention for People With Angelman Syndrome: a Systematic Review. <i>Curr Dev Disord Rep</i> 7, 28–34 (2020). https://doi.org/10.1007/s40474-020-00187-w	La présente revue vise à identifier et à résumer les études sur la communication alternative) augmentée (CAA pour les personnes atteintes du SA. Dans l'ensemble, les résultats suggèrent que l'intervention de CAA est une approche intéressante d'amélioration des capacités de communication.

5.4.21.3 Traitement des troubles comportementaux

Etude	Référence	Synthèse
-------	-----------	----------

Etude	Référence	Synthèse
Walz, N. 2006	Walz, N. & Baranek, G. Sensory Processing Patterns in Persons With Angelman Syndrome. <i>The American journal of occupational therapy: official publication of the American Occupational Therapy Association</i> 60, 472–9 (2006).	Cette étude fournit la première description des anomalies du traitement sensoriel dans un large échantillon de personnes atteintes du SA. Les considérations pour améliorer la performance professionnelle et la participation sociale de cette population par des interventions ergothérapeutiques sont discutées.
Dan, B. 2008	Dan, B. Behavior and neuropsychiatric manifestations in Angelman syndrome. <i>NDT</i> 577 (2008) doi:10.2147/NDT.S2749.	Revue les principales caractéristiques du phénotype. La gestion des comportements problématiques repose principalement sur des approches comportementales, bien que des médicaments psychoactifs (par exemple, des neuroleptiques ou des antidépresseurs) puissent être nécessaires.
Allen, K. D. 2013	Allen, K. D., Kuhn, B. R., Dehua, K. A., & Wallace, D. P. (2013). Evaluation of a behavioral treatment package to reduce sleep problems in children with Angelman Syndrome. <i>RES Dev Diabi</i> , 34(1), 676-686. doi : 10.1016/j.ridd.2012.10.001	L'auteur suggère que le traitement comportemental peut être un moyen raisonnable de traiter les problèmes de sommeil chez certains enfants atteints du syndrome Angelman.
Heald, M., 2013	Heald, M., et al. (2013). "Discrimination training reduces high-rate social approach behaviors in Angelman syndrome: proof of principle." <i>Res Dev Disabil</i> 34(5): 1794-1803.	L'auteur montre qu'après un entraînement répété, l'utilisation d'un nouveau stimulus peut servir d'indice aux enfants atteints du SA pour discriminer la disponibilité des adultes.
Balaj, K, 2019	Balaj, K., et al. (2019). "Buspirone for the treatment of anxiety-related symptoms in Angelman syndrome: a case series." <i>Psychiatr Genet</i> 29(2): 51-56.	-Description de trois patients qui ont reçu de la buspirone pour le traitement de comportements probablement liés à l'anxiété. Résultats : bonne tolérance et une amélioration significative des symptômes d'anxiété.

5.4.21.4 Traitement des troubles de sommeil

Etude	Reference	Synthèse
Allen, K. D. 2013	Allen, K. D., Kuhn, B. R., Dehua, K. A., & Wallace, D. P. (2013). Evaluation of a behavioral treatment package to reduce sleep problems in children with Angelman Syndrome. <i>RES Dev Diabi</i> , 34(1), 676-686. doi : 10.1016/j.ridd.2012.10.001	Cet article suggère que le traitement comportemental peut être un moyen raisonnable de traiter les problèmes de sommeil chez certains enfants atteints du syndrome Angelman.

5.4.22 Les traitements médicamenteux

5.4.22.1 Traitement de l'épilepsie

Etude	Référence	Synthèse
Thibert, R. L., 2012	Thibert, R. L., et al. (2012). "Low glyceimic index treatment for seizures in Angelman syndrome." <i>Epilepsia</i> 53(9): 1498-1502.	Une étude qui vise à évaluer l'efficacité et la tolérance du régime alimentaire riche en graisses et en glucides limités (LGIT) pour le traitement des crises réfractaires chez 6 enfants atteints du SA. Tous les sujets ont présenté une diminution de la fréquence des crises et on bien toléré ce régime .
Faulkner, M. A., 2013	Faulkner, M. A. and S. P. Singh (2013). "Neurogenetic disorders and treatment of associated seizures." <i>Pharmacotherapy</i> 33(3): 330-343.	Résumé des données disponibles associées aux différentes thérapies antiépileptiques utilisées pour traiter les patients atteints de troubles neurogénétiques avec crises récurrentes.
Shaaya, E. A., 2016	Shaaya, E. A., et al. (2016). "Seizure treatment in Angelman syndrome: A case series from the Angelman Syndrome Clinic at Massachusetts General Hospital." <i>Epilepsy Behav</i> 60 : 138-141.	Cette étude vise à évaluer l'utilisation de médicaments antiépileptiques récents tels que le levetiracetam, la lamotrigine et le clobazam, et dans une moindre mesure le topiramate dans le SA. Ils semblent être aussi efficaces - sinon plus - que l'acide valproïque et le clonazépam tout en offrant moins d'effets secondaires.
Worden, L., 2018	Worden, L., et al. (2018). "Diazepam for outpatient treatment of nonconvulsive status epilepticus in pediatric patients with Angelman syndrome." <i>Epilepsy Behav</i> 82: 74-80.	Expérience des patients pédiatriques atteints de SA avec épilepsie non convulsivante traités en ambulatoire avec du diazépam oral. Le diazépam oral a été bien toléré, Une courte cure est efficace.

5.4.22.2 Traitement des troubles de sommeil

Etude	Référence	Synthèse
Takaesu, Y., 2012	Takaesu, Y., et al. (2012). "Melatonin profile and its relation to circadian rhythm sleep disorders in Angelman syndrome patients." <i>Sleep Med</i> 13(9): 1164-1170.	Cf. Takaesu, Y., 2012, dans « troubles du comportement »
Grigg-Damberger, 2013	Grigg-Damberger, M. and F. Ralls (2013). "Treatment strategies for complex behavioral insomnia in children with neurodevelopmental disorders." <i>Curr Opin Pulm Med</i> 19(6) : 616-625.	La mélatonine à libération prolongée : une des stratégies de prise en charge des troubles du sommeil chez certains enfants avec troubles du neuro développement
Schwichtenberg, A. J, 2015	Schwichtenberg, A. J. and B. A. Malow (2015). "Melatonin Treatment in Children with Developmental Disabilities." <i>Sleep Med Clin</i> 10(2): 181-187.	Etudes récentes de l'efficacité de la mélatonine sur les troubles du sommeil chez les patients avec un trouble du neurodéveloppement. : Dans l'ensemble, les traitements de courte durée ont montrés une diminution significative du temps de latence de l'apparition du sommeil dans l'ensemble des syndromes examinés, avec une exception notable : la sclérose tubéreuse.
Angriman, 2015	Angriman, M., et al. (2015). "Sleep in children with neurodevelopmental disabilities." <i>Neuropediatrics</i> 46(3) : 199-210.	Cf. Angriman, 2015 « troubles du sommeil »

5.4.22.3 Les anesthésiques

Etude	Référence	Synthèse
Mayhew, J. F, 2010	Mayhew, J. F. (2010). "Anesthetic management in a child with Angelman syndrome." <i>Paediatr Anaesth</i> 20(7): 675-676.	Cf. Mayhew, J. F, 2010, dans “ Anesthésie »
Bevinetto, C. M, 2014	Bevinetto, C. M., & Kaye, A. D. (2014). Perioperative considerations in the patient with Angelman syndrome. <i>J Clin Anesth</i> , 26(1), 75-79. doi : 10.1016/j.jclinane.2013.07.015	Parmi les recommandations pré, per et post opératoires les auteurs insistent principalement sur le maintien du traitement antiépileptique le cas échéant et recommandent d'éviter l'administration de Kétamine

5.4.23 Essais thérapeutiques

Etude	Référence	Synthèse
Peters, S. U., 2010	Peters, S. U., Bird, L. M., Kimonis, V., Glaze, D. G., Shinawi, L. M., Bichell, T. J., . . . Bacino, C. A. (2010). Double-blind therapeutic trial in Angelman syndrome using betaine and folic acid. <i>Am J Med Genet A</i> , 152a(8), 1994-2001. doi:10.1002/ajmg.a.33509	Données de 48 enfants atteints de SA inclus dans un placebo, visant à évaluer l'efficacité de la bétaine de méthylation et la réduction de l'expression de l'ARN. Les résultats ne montrent aucun changement statistiquement significatif.
Bird, L. M., 2011	Bird, L. M., Tan, W. H., Bacino, C. A., Peters, S. U., Skinner, S. A., Anselm, I., . . . Beaudet, A. L. (2011). A therapeutic trial of promethylation dietary supplements in Angelman syndrome. <i>Am J Med Genet A</i> , 155a (12), 2956-2963. doi :10.1002/ajmg.a.34297	Tolérance et l'efficacité chez des enfants avec SA de favoriser la méthylation (bétaine, métafoline, créatine) pour réduire la production de transcrits antisens, d'améliorer les symptômes du SA. Résultats : pas de changement significatif observé dans les performances de développement, aucun changement des paramètres biochimiques et aucune altération de l'ADN.
Steinkellner, T., 2012	Steinkellner, T., Yang, J. W., Montgomery, T. R., Chen, W. Q., Winkler, M. T., Sucic, S., . . . Kudlacek, O. (2012). Ca ²⁺ /calmodulin-dependent protein kinase II α (α CaMKII) controls the activity of the dopamine transporter: implications for Angelman syndrome. <i>J Biol Chem</i> , 287(35), 29627-29635. doi :10.1074/jbc.M112.367219	Il est montré ici que α CaMKII co-immunoprécipite avec le transporteur de dopamine (DAT) dans les synaptosomes striataux de souris. En outre, il est présenté une fonction d'efflux de DAT altérée, qui est corrigée par des mutants de α CaMKII, ce qui indique que la signalisation de DAT est affectée dans le SA.
Powell, W. T., 2013	Powell, W. T., Coulson, R. L., Gonzales, M. L., Cray, F. K., Wong, S. S., Adams, S., . . . LaSalle, J. M. (2013). R-loop formation at Snord116 mediates topotecan inhibition of Ube3a-antisense and allele-specific chromatin decondensation. <i>Proc Natl Acad Sci U S A</i> , 110(34), 13938-13943. doi :10.1073/pnas.1305426110	Le topotécan : un médicament candidat qui agit principalement en inhibant la topoisomérase II β et en décondensant la chromatine au niveau du locus 15q11-q13. Piste prometteuse pour des thérapies ciblées sur le syndrome de Prader-Willi.
Grieco, J. C., 2014	Grieco, J. C., et al. (2014). "An open-label pilot trial of minocycline in children as a treatment for Angelman syndrome." <i>BMC Neurol</i> 14 : 232.	Dans un essai ouvert, non comparatif, 25 enfants ont reçu de la minocycline afin d'évaluer la tolérance et l'efficacité des symptômes cognitifs et comportementaux du syndrome. Résultats : amélioration des comportements adaptatifs.
Mula, M., 2016	Mula, M. (2016). Investigational new drugs for focal epilepsy. <i>Expert Opin Investig Drugs</i> , 25(1), 1-5. Doi :10.1517/13543784.2016.1110144	Les progrès de la neurobiologie et de la pharmacologie ont permis de découvrir de nouvelles fonctions neurochémiques impliquant les récepteurs des cannabinoïdes, de la sérotonine, et des neurostéroïdes. Les neurostéroïdes représentent une autre classe de médicaments. L'optogénétique : une stratégie thérapeutique futuriste.
Bi, X., 2016	Bi, X., Sun, J., Ji, A. X., & Baudry, M. (2016). Potential therapeutic approaches for Angelman syndrome. <i>Expert Opin Ther Targets</i> , 20(5), 601-613. doi :10.1517/14728222.2016.1115837	Effet thérapeutique prometteur de la combinaison de l'induction de l'UBE3A et ciblage des voies de signalisation anormales.

Etude	Référence	Synthèse
Tan, W. H., 2016	Tan, W. H., & Bird, L. M. (2016). Angelman syndrome: Current and emerging therapies in 2016. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> , 172(4), 384-401. doi:10.1002/ajmg.c.31536	Résultats d'un essai ouvert de 8 semaines utilisant la m... métalloprotéïnase-9 dans la matrice qui n'a pas été con...
Ruiz-Antoran, B., 2018	Ruiz-Antoran, B., Sancho-López, A., Cazorla-Calleja, R., López-Pájaro, L. F., Leiva, Á., Iglesias-Escalera, G., . . . Avendaño-Solá, C. (2018). A randomized placebo controlled clinical trial to evaluate the efficacy and safety of minocycline in patients with Angelman syndrome (A-MANECE study). <i>Orphanet J Rare Dis</i> , 13(1), 144. doi :10.1186/s13023-018-0891-6	Dans cet article il s'agit d'un essai croisé randomisé, placebo, mené chez des personnes atteintes du SA, âgé... tolérance et l'efficacité de la minocycline en conc... d'amélioration significative sur les indices de développ...
Tan, W. H., 2018	Tan, W. H., Bird, L. M., Sadhwani, A., Barbieri-Welge, R. L., Skinner, S. A., Horowitz, L. T., . . . Rufo, P. A. (2018). A randomized controlled trial of levodopa in patients with Angelman syndrome. <i>Am J Med Genet A</i> , 176(5), 1099-1107. doi :10.1002/ajmg.a.38457	Cet article rapporte les résultats d'un essai multicentri... et contrôlé par placebo visant à évaluer la tolérance et... enfants atteints de SA. . Résultats : bonne tolérance ma... significative.
Jakaria M., 2019	Jakaria, M., Azam, S., Haque, M. E., Jo, S. H., Uddin, M. S., Kim, I. S., & Choi, D. K. (2019). Taurine and its analogs in neurological disorders: Focus on therapeutic potential and molecular mechanisms. <i>Redox Biol</i> , 24, 101223. doi:10.1016/j.redox.2019.101223	Rôle thérapeutique et mécanismes d'action de la Taurin... avec troubles du neuro développement, notamment le s... de l'X fragile, sur les troubles du sommeil et de l'éveil... trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité.

Modèles animaux

Etude	Référence	Synthèse
Jang, J., 2014	Jang, J., Quan, Z., Yum, Y. J., Song, H. S., Paek, S., & Kang, H. C. (2014). Induced pluripotent stem cells for modeling of pediatric neurological disorders. <i>Biotechnol J</i> , 9(7), 871-881. doi :10.1002/biot.201400010	Aperçu de l'état actuel de la modélisation des troubles n... de l'application ultime des modèles in vitro en théra... mutations spécifiques à la maladie.
Hethorn, W. R., 2015	Hethorn, W. R., Ciarlone, S. L., Filonova, I., Rogers, J. T., Aguirre, D., Ramirez, R. A., . . . Weeber, E. J. (2015). Reelin supplementation recovers synaptic plasticity and cognitive deficits in a mouse model for Angelman syndrome. <i>Eur J Neurosci</i> , 41(10), 1372-1380. doi :10.1111/ejn.12893	Effets de l'administration de Reelin sur la plasticité syn... un modèle murin de SA et description de l'altération du... souris atteinte de SA et du cerveau humain post-mortem...
Perrino, P. A., 2021	Perrino, P. A., Chamberlain, S. J., Eigsti, I. & Fitch, R. H. Communication-related assessments in an Angelman syndrome mouse model. <i>Brain Behav</i> 11, (2021).	Un nouveau modèle de souris transgénique qui offre d... mécanismes génétiques, et physiologiques impliqués da... dans le SA.

Etude	Référence	Synthèse
Born, H. A., 2021	Born, H. A., Martinez, L. A., Levine, A. T., Harris, S. E., Mehra, S., Lee, W. L., . . . Anderson, A. E. (2021). Early Developmental EEG and Seizure Phenotypes in a Full Gene Deletion of Ubiquitin Protein Ligase E3A Rat Model of Angelman Syndrome. <i>eNeuro</i> , 8(2). doi:10.1523/eneuro.0345-20.2020	Effet de la délétion maternelle d'UBE3A chez le rat adulte, sur l'activité épileptiforme à l'aide d'un EEG vidéo. Ces résultats mettent en évidence une dépendance de l'activité épileptiformes dans un modèle préclinique de SA, en fonction de la puissance δ quantitative et de la puissance δ accrue comme biomarqueur.

5.4.24 Thérapie génique

Etude	Référence	Synthèse
Dan, B., 2012	Dan, B., Pelc, K., & Chéron, G. (2012). [A new Topo to targeted management of Angelman syndrome?]. <i>Med Sci (Paris)</i> , 28(6-7), 572-574. doi :10.1051/medsci/2012286005	Cf. Dan, B., 2012, « prise en charge »
Powell, W. T, 2013	Powell, W. T., Coulson, R. L., Gonzales, M. L., Crary, F. K., Wong, S. S., Adams, S., . . . LaSalle, J. M. (2013). R-loop formation at Snord116 mediates topotecan inhibition of Ube3a-antisense and allele-specific chromatin decondensation. <i>Proc Natl Acad Sci U S A</i> , 110(34), 13938-13943. doi :10.1073/pnas.1305426110	Cf. Powell, W. T, 2013, dans «essai thérapeutique »
Bailus, B. J. 2014	Bailus, B. J., & Segal, D. J. (2014). The prospect of molecular therapy for Angelman syndrome and other monogenic neurologic disorders. <i>BMC Neurosci</i> , 15, 76. doi :10.1186/1471-2202-15-76	Utilisation de la thérapie moléculaire axée sur les facteurs de transcription du SA et autres troubles du neurodéveloppement de forme
Beaudet, A. L, 2016	Beaudet, A. L., & Meng, L. (2016). Gene-targeting pharmaceuticals for single-gene disorders. <i>Hum Mol Genet</i> , 25(R1), R18-26. doi :10.1093/hmg/ddv476	Une étude qui compare les produits pharmaceutiques biopharmaceutiques pour le traitement des maladies génétiques à l'utilisation des oligonucléotides antisens (ASO) pour le traitement de la forme normalement silencieuse du gène UBE3A.
Bi, X., 2016	Bi, X., Sun, J., Ji, A. X., & Baudry, M. (2016). Potential therapeutic approaches for Angelman syndrome. <i>Expert Opin Ther Targets</i> , 20(5), 601-613. doi :10.1517/14728222.2016.1115837	Cf. Bi, X., 2016, dans « l'essai thérapeutique »
Jakaria, M (2019)	Jakaria, M., et al. (2019). "Taurine and its analogs in neurological disorders: Focus on therapeutic potential and molecular mechanisms." <i>Redox Biol</i> 24: 101223.	Rôle thérapeutique de la Taurine dans certaines maladies du neurodéveloppement, notamment le syndrome d'Angelman, en particulier sur les troubles du sommeil, les anomalies du comportement, l'hyperactivité avec déficit de l'attention. Cet article explore le mécanisme neuropharmacologique des analogues de la taurine.

5.4.25 Revues

Etude	Référence	Synthèse
-------	-----------	----------

Etude	Référence	Synthèse
Bird LM,2014	Bird LM. Angelman syndrome: review of clinical and molecular aspects. Appl Clin Genet. 2014;7:93-104	Cf. Bird LM,2014, dans « Description princeps de la m
Smith JC, 2003	Clayton-Smith J, Laan L. Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. J Med Genet. 2003;40(2):87-95	Description détaillée de l'histoire naturelle et de la clinique, du mécanisme, génétique et proposition d'un <u>algorithme</u> de diagnostic. En revanche, peu d'informations sur l'accompagnement mais le conseil génétique est bien expliqué.

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Docteur Delphine HERON, Centre de Référence de Déficiences intellectuelles de causes rares - AP-HP Sorbonne Université, Hôpital Pitié Salpêtrière et Hôpital Trousseau, soutenu par Mme Anne Hugon Chargée de Projets PNDS pour la filière DéfiScience.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

Dr Delphine Héron, Pédiatre Généticienne, AP-HP, Sorbonne Université, GH Pitié-Salpêtrière et Hôpital Trousseau – Paris

Dr Ponha Heng, pédiatre

Pr Anne Moncla (+), Généticienne - AP-HM Hôpital de la Timone – Marseille

Pr Christine Poitou-Bernet, Endocrinologue, AP-HP Sorbonne-Université, GH Pitié-Salpêtrière Paris

Dr Marie Hully, Neuropédiatre, AP-HP, Necker Enfants Malades-Paris

Dr Pierre Mary, orthopédiste, AP-HP, Sorbonne-Université, Hôpital Trousseau-Paris

Dr Perrine Charles, Neurologue - AP-HP, Sorbonne-Université GH Pitié Salpêtrière - Paris

Dr Dorothée Ville, Neuropédiatre - CHU de Lyon HCL - GH Est –Bron

Dr Zeina Chakhtoura, gynécologue, AP-HP, Sorbonne-Université, GH Pitié-Salpêtrière– Paris

Dr Julia Bosco, Chirurgien- dentiste, AP-HP, Sorbonne-Université, GH Pitié-Salpêtrière– Paris

Dr Lisa Friedlander, Chirurgien-dentiste, AP-HP, Sorbonne-Université, GH Pitié-Salpêtrière– Paris

Dr Isabelle An, Neurologue, épiléptologue AP-HP Sorbonne-Université, GH Pitié Salpêtrière- Paris

Association Française du Syndrome d'Angelman – AFSA :

- Mme Lara Hermann, Présidente de l'AFSA
- Mme Denise Laporte, Vice-présidente de l'AFSA
- Dr Sophie-Dorothée Montagutelli, pédiatre, Vice-présidente de l'AFSA
- Mr Gérard Viens, Administrateur de l'AFSA
- Mme Pascale Gracia, Formatrice, membre du Conseil Paramédical et Educatif (CPME) de l'AFSA
- Mme Amélie Rochet-Capellan, Chargée de recherche, CNRS, GIPSA Lab, Université Grenoble-Alpes

Autres contributeurs (proposés par l'AFSA) :

- Mme Magali Belarbi, psychologue, membre du CPME de l'AFSA
- Dr Delphine Gaudin, pédiatre, CHU de Brest
- Mme Catherine Langlois, psychomotricienne, présidente du CPME de l'AFSA
- Mme Murielle Maire, ergothérapeute, membre du CPME de l'AFSA
- Mme Salomé Saling, docteur en Sciences Sociales et du Sport, spécialisée en activité physique adaptée

Groupe de relecture

Dr Anne de Saint Martin, Neuropédiatre - Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

Pr Isabelle Arnulf, Pneumologue, AP-HP-SU, Hôpital Pitié Salpêtrière – Paris

Pr Carmen Schroder, Pédopsychiatre, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

Pr Angèle Consoli, Pédopsychiatre - AP-HP-SU, GH Pitié Salpêtrière – Paris

Pr Annick Toutain, Généticienne - CHRU Tours

Pr Irene Netchine, Endocrinopédiatre -- AP-HP-SU, Hôpital Trousseau – Paris

Pr Béatrice Dubern, gastro entérologue pédiatre, AP-HP-SU, Hôpital Trousseau-Paris

Dr Laurence Cuisset, généticienne, AP-HP-UP, Hôpital Cochin, Paris

Dr Sylviane Peudenier, Neuropédiatre - CHRU de Brest - Hôpital Morvan

Dr Marie-Odile Livet, neuropédiatre

Dr Armand Bottani, généticien, Genève

Pr Louis Vallée, neuropédiatre, Lille

Mr Jean-Marie Lacau, directeur du Réseau Lucioles

Mme Anne-Claire Gélinau, Neuropsychologue – AP-HP-SU, Hôpital Pitié Salpêtrière – Paris

Mme Anne Chateau, Association Syndrome Angelman-France

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt

Annexe 2. Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients

Centre de Référence des Déficiences Intellectuelles de causes rares, coordonateur ;
Dr Delphine Héron, Génétique Clinique - Médecin coordonnateur du Centre de Référence « Déficiences intellectuelles de causes rares »

Adresse : AP-HP Sorbonne Université, Hôpital Pitié Salpêtrière, Département de génétique
47-83, boulevard de l'Hôpital 75651 Paris Cedex 13

Contact : Anne Faudet - anne.faudet@psl.aphp.fr – Tel : 01.42.16.13.87

Coordonnées des centres de référence constitutifs des Déficiences Intellectuelles de causes rares

CR constitutif	Hospices Civils de Lyon	Pr Vincent des Portes
CR constitutif	APHM de Marseille	Pr Mathieu Milh
CR constitutif	APHP Trousseau, Paris	Dr Stéphanie Valence
CR constitutif	APHP Necker, Paris	Pr Nadia Bahi Buisson
CR constitutif	CHU de Dijon	Pr Christel Thauvin-Robinet
CR constitutif	APHP Necker, Paris	Dr Marlène Rio
CR constitutif	APHP Robert Debré, Paris	Dr David Germanaud
CR constitutif	CHRU de Brest	Dr Sylviane Peudenier
CR constitutif	CHU de Rennes	Dr Laurent Pasquier
CR constitutif	CHU de Strasbourg	Dr Salima El Chehadeh

Centres de compétence des Déficiences Intellectuelles de causes rares

Centre Compétence	CHU Tours	Pr Annick Toutain
Centre Compétence	APHP Kremlin Bicêtre, Paris	Dr Anya Rothenbuhler Pen
Centre Compétence	CHU Lille	Dr Audrey Riquet
Centre Compétence	CHU Amiens	Pr Patrick Berquin
Centre Compétence	CHU de Besancon	Dr Elise Brischoux-Boucher
Centre Compétence	CHU Nancy	Dr Laetitia Lambert
Centre Compétence	CHU Nantes	Dr Bertrand Isidor
Centre Compétence	CHU Nice	Dr Fabienne Giuliano
Centre Compétence	CHU Pointe à Pitre	Dr Marilyn Lackmy Port Lis
Centre Compétence	CHU Reims	Pr Nathalie Bednarek
Centre Compétence	CHU Toulouse	Dr Caroline Karsenty
Centre Compétence	CHU de Bordeaux	Pr Cyril Goizet
Centre Compétence	CHU Montpellier	Dr Philippe Meyer

DéfiScience - Filière de santé maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle -
<http://www.defiscience.fr>

Associations de patients

AFSA - Association Française du Syndrome d'Angelman

contact@angelman-afsa.org

Tel 01 77 62 33 39 - www.angelman-afsa.org

Syndrome Angelman-France

0615322020

www.syndromeangelman-France.org

contact@syndromeangelman6france.org

Informations complémentaires

ORPHANET - Source Internet : - <http://www.orpha.net>

Article tout public
Conduite à tenir en urgence
Critères diagnostiques
Focus Handicap
Revue de génétique clinique
Alliance maladies rares - Fédération d'associations de maladies rares
Source Internet : <http://www.alliance-maladies-rares.org>
Maladies Rares Info service – Plateforme d'appel et d'informations des maladies rares
Source Internet : <http://www.maladiesraresinfo.org/>
Téléphone : [01 56 53 81 36](tel:0156538136)

6 Références bibliographiques

- Adams, D., Horsler, K., Mount, R., & Oliver, C. (2015). Brief Report: A Longitudinal Study of Excessive Smiling and Laughing in Children with Angelman Syndrome. *J Autism Dev Disord*, 45(8), 2624-2627. doi:10.1007/s10803-015-2404-y
- Adams, D., Horsler, K., & Oliver, C. (2011). Age related change in social behavior in children with Angelman syndrome. *Am J Med Genet A*, 155a(6), 1290-1297. doi:10.1002/ajmg.a.33964
- Agar, G., Oliver, C., Trickett, J., Licence, L., & Richards, C. (2020). Sleep disorders in children with Angelman and Smith-Magenis syndromes: The assessment of potential causes of disrupted settling and night time waking. *Res Dev Disabil*, 97, 103555. doi:10.1016/j.ridd.2019.103555
- Albanese, A., & Hopper, N. W. (2007). Suppression of menstruation in adolescents with severe learning disabilities. *Archives of disease in childhood*, 92(7), 629-632.
- Allen, K. D., Kuhn, B. R., DeHaai, K. A., & Wallace, D. P. (2013). Evaluation of a behavioral treatment package to reduce sleep problems in children with Angelman Syndrome. *Res Dev Disabil*, 34(1), 676-686. doi:10.1016/j.ridd.2012.10.001
- Angelman, H. (1965). 'Puppet' Children A Report on Three Cases. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 7(6), 681-688. doi:10.1111/j.1469-8749.1965.tb07844.x
- Angriman, M., Caravale, B., Novelli, L., Ferri, R., & Bruni, O. (2015). Sleep in children with neurodevelopmental disabilities. *Neuropediatrics*, 46(3), 199-210. doi:10.1055/s-0035-1550151
- Arron, K., Oliver, C., Moss, J., Berg, K., & Burbidge, C. (2011). The prevalence and phenomenology of self-injurious and aggressive behaviour in genetic syndromes. *J Intellect Disabil Res*, 55(2), 109-120. doi:10.1111/j.1365-2788.2010.01337.x
- Ashrafzadeh, F., Sadrnabavi, A., Akhondian, J., Beiraghi Toosi, M., Mohammadi, M., & Hassanpour, K. (2016). Angelman Syndrome: A Case Report. *Iranian journal of child neurology*, 10(2), 86-89. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27247589>
 - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4885160/>
- Bailus, B. J., & Segal, D. J. (2014). The prospect of molecular therapy for Angelman syndrome and other monogenic neurologic disorders. *BMC Neurosci*, 15, 76. doi:10.1186/1471-2202-15-76
- Bakke, K. A., Howlin, P., Retterstøl, L., Kanavin Ø, J., Heiberg, A., & Nærland, T. (2018). Effect of epilepsy on autism symptoms in Angelman syndrome. *Mol Autism*, 9, 2. doi:10.1186/s13229-017-0185-1
- Balaj, K., Nowinski, L., Walsh, B., Mullett, J., Palumbo, M. L., Thibert, R. L., . . . Keary, C. J. (2019). Buspirone for the treatment of anxiety-related symptoms in Angelman syndrome: a case series. *Psychiatr Genet*, 29(2), 51-56. doi:10.1097/ypg.0000000000000218
- Basel-Vanagaite, L., Dallapiccola, B., Ramirez-Solis, R., Segref, A., Thiele, H., Edwards, A., . . . Borck, G. (2012). Deficiency for the ubiquitin ligase UBE3B in a blepharophimosis-ptosis-intellectual-disability syndrome. *Am J Hum Genet*, 91(6), 998-1010. doi:10.1016/j.ajhg.2012.10.011
- Beaudet, A. L., & Meng, L. (2016). Gene-targeting pharmaceuticals for single-gene disorders. *Hum Mol Genet*, 25(R1), R18-26. doi:10.1093/hmg/ddv476
- Beukelman, D. R., & Light, J. C. (2020). *Augmentative & Alternative Communication: Supporting Children and Adults with Complex Communication Needs*: Brookes Publishing.
- Beukelman, D. R., & Mirenda, P. (2017). *Communication alternative et améliorée: Aider les enfants et les adultes avec des difficultés de communication*: De Boeck Supérieur.
- Bevinetto, C. M., & Kaye, A. D. (2014). Perioperative considerations in the patient with Angelman syndrome. *J Clin Anesth*, 26(1), 75-79. doi:10.1016/j.jclinane.2013.07.015

- Bi, X., Sun, J., Ji, A. X., & Baudry, M. (2016). Potential therapeutic approaches for Angelman syndrome. *Expert Opin Ther Targets*, 20(5), 601-613. doi:10.1517/14728222.2016.1115837
- Bird, L. M. (2014). Angelman syndrome: review of clinical and molecular aspects. *The application of clinical genetics*, 7, 93-104. doi:10.2147/TACG.S57386
- Bird, L. M., Tan, W. H., Bacino, C. A., Peters, S. U., Skinner, S. A., Anselm, I., . . . Beaudet, A. L. (2011). A therapeutic trial of pro-methylation dietary supplements in Angelman syndrome. *Am J Med Genet A*, 155a(12), 2956-2963. doi:10.1002/ajmg.a.34297
- Blackmer, A. B., & Feinstein, J. A. (2016). Management of Sleep Disorders in Children With Neurodevelopmental Disorders: A Review. *Pharmacotherapy*, 36(1), 84-98. doi:10.1002/phar.1686
- Bonello, D., Camilleri, F., & Calleja-Agius, J. (2017). Angelman Syndrome: Identification and Management. *Neonatal Netw*, 36(3), 142-151. doi:10.1891/0730-0832.36.3.142
- Born, H. A., Martinez, L. A., Levine, A. T., Harris, S. E., Mehra, S., Lee, W. L., . . . Anderson, A. E. (2021). Early Developmental EEG and Seizure Phenotypes in a Full Gene Deletion of Ubiquitin Protein Ligase E3A Rat Model of Angelman Syndrome. *eNeuro*, 8(2). doi:10.1523/eneuro.0345-20.2020
- Bower, B. D., & Jeavons, P. M. (1967). The "happy puppet" syndrome. *Archives of disease in childhood*, 42(223), 298-302. doi:10.1136/adc.42.223.298
- Boyd, S. G., Harden, A., & Patton, M. A. (1988). The EEG in early diagnosis of the Angelman (happy puppet) syndrome. *Eur J Pediatr*, 147(5), 508-513. doi:10.1007/bf00441976
- Brady, M. C., Kelly, H., Godwin, J., Enderby, P., & Campbell, P. (2016). Speech and language therapy for aphasia following stroke. *Cochrane Database Syst Rev*, 2016(6), Cd000425. doi:10.1002/14651858.CD000425.pub4
- Bruni, O., Ferri, R., D'Agostino, G., Miano, S., Roccella, M., & Elia, M. (2004). Sleep disturbances in Angelman syndrome: a questionnaire study. *Brain Dev*, 26(4), 233-240. doi:10.1016/s0387-7604(03)00160-8
- Buckley, R. H., Dinno, N., & Weber, P. (1998). Angelman syndrome: are the estimates too low? *American journal of medical genetics*, 80(4), 385-390. doi:10.1002/(sici)1096-8628(19981204)80:4<385::aid-ajmg15>3.0.co;2-9
- Buiting, K., Williams, C., & Horsthemke, B. (2016). Angelman syndrome - insights into a rare neurogenetic disorder. *Nature reviews. Neurology*, 12(10), 584-593. doi:10.1038/nrneurol.2016.133
- Bujok, G., & Knapik, P. (2004). Angelman syndrome as a rare anaesthetic problem. *Pediatric Anesthesia*, 14(3), 281-283. doi:https://doi.org/10.1046/j.1460-9592.2003.01188.x
- Bullinger, A. (2004). Le développement sensori-moteur de l'enfant et ses avatars: un parcours de recherche: Erès.
- Buntinx, I. M., Hennekam, R. C., Brouwer, O. F., Stroink, H., Beuten, J., Mangelschots, K., & Fryns, J. P. (1995). Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. *American journal of medical genetics*, 56(2), 176-183. doi:10.1002/ajmg.1320560213
- Buonfiglio, D., Hummer, D. L., Armstrong, A., Christopher Ehlen, J., & DeBruyne, J. P. (2020). Angelman syndrome and melatonin: What can they teach us about sleep regulation. *J Pineal Res*, 69(4), e12697. doi:10.1111/jpi.12697
- Buoni, S., Grosso, S., Pucci, L., & Fois, A. (1999). Diagnosis of Angelman syndrome: clinical and EEG criteria. *Brain Dev*, 21(5), 296-302. doi:10.1016/s0387-7604(99)00007-8
- Butler, M. G. (2017). Clinical and genetic aspects of the 15q11.2 BP1-BP2 microdeletion disorder. *J Intellect Disabil Res*, 61(6), 568-579. doi:10.1111/jir.12382
- Buxbom, P., Sonne-Holm, S., Ellitsgaard, N., & Wong, C. (2017). Stability and migration across femoral varus derotation osteotomies in children with neuromuscular disorders. *Acta Orthop*, 88(2), 198-204. doi:10.1080/17453674.2016.1263110

- Calculator, S. N. (2002). Use of enhanced natural gestures to foster interactions between children with Angelman syndrome and their parents.
- Calculator, S. N. (2013). Parents' reports of patterns of use and exposure to practices associated with AAC acceptance by individuals with Angelman syndrome. *Augment Altern Commun*, 29(2), 146-158. doi:10.3109/07434618.2013.784804
- Calculator, S. N. (2013). Use and acceptance of AAC systems by children with Angelman syndrome. *J Appl Res Intellect Disabil*, 26(6), 557-567. doi:10.1111/jar.12048
- Calculator, S. N. (2014). Parents' perceptions of communication patterns and effectiveness of use of augmentative and alternative communication systems by their children with Angelman syndrome. *Am J Speech Lang Pathol*, 23(4), 562-573. doi:10.1044/2014_ajslp-13-0140
- Calculator, S. N. (2016). Description and Evaluation of a Home-Based, Parent-Administered Program for Teaching Enhanced Natural Gestures to Individuals With Angelman Syndrome. *Am J Speech Lang Pathol*, 25(1), 1-13. doi:10.1044/2015_ajslp-15-0017
- Čalić, A., & Peterlin, B. (2015). Epigenetics and Bruxism: Possible Role of Epigenetics in the Etiology of Bruxism. *Int J Prosthodont*, 28(6), 594-599. doi:10.11607/ijp.4126
- Cataix-Negre, E., & Zucman, E. (2011). Communiquer autrement: Accompagner les personnes avec des troubles de la parole ou du langage : les communications alternatives: De Boeck Supérieur.
- Chamberlain, S. J., & Lalande, M. (2010). Angelman syndrome, a genomic imprinting disorder of the brain. *The Journal of neuroscience : the official journal of the Society for Neuroscience*, 30(30), 9958-9963. doi:10.1523/JNEUROSCI.1728-10.2010
- Christensen, J., Petrenaite, V., Atterman, J., Sidenius, P., Öhman, I., Tomson, T., & Sabers, A. (2007). Oral contraceptives induce lamotrigine metabolism: evidence from a double-blind, placebo-controlled trial. *Epilepsia*, 48(3), 484-489.
- Clayton-Smith, J. (2001). Angelman syndrome: evolution of the phenotype in adolescents and adults. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 43(7), 476-480.
- Clayton-Smith, J., & Laan, L. (2003). Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. *Journal of medical genetics*, 40(2), 87-95. doi:10.1136/jmg.40.2.87
- Clayton-Smith, J., & Pembrey, M. E. (1992). Angelman syndrome. *Journal of medical genetics*, 29(6), 412-415. doi:10.1136/jmg.29.6.412
- Cohen, D., Bonnot, O., Bodeau, N., Consoli, A., & Laurent, C. (2012). Adverse effects of second-generation antipsychotics in children and adolescents: a Bayesian meta-analysis. *Journal of clinical psychopharmacology*, 32(3), 309-316.
- Cohen, D., Raffin, M., Canitano, R., Bodeau, N., Bonnot, O., Périssé, D., . . . Laurent, C. (2013). Risperidone or aripiprazole in children and adolescents with autism and/or intellectual disability: A Bayesian meta-analysis of efficacy and secondary effects. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 7(1), 167-175.
- Colas, D., Wagstaff, J., Fort, P., Salvetti, D., & Sarda, N. (2005). Sleep disturbances in Ube3a maternal-deficient mice modeling Angelman syndrome. *Neurobiol Dis*, 20(2), 471-478. doi:10.1016/j.nbd.2005.04.003
- Coppola, G., Verrotti, A., Mainolfi, C., Auricchio, G., Fortunato, D., Operto, F. F., & Pascotto, A. (2007). Bone mineral density in angelman syndrome. *Pediatr Neurol*, 37(6), 411-416. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2007.07.004
- Crawford, P. (2005). Best practice guidelines for the management of women with epilepsy. *Epilepsia*, 46, 117-124.
- Crunelle, D. (2018). Évaluer et faciliter la communication des personnes en situation de handicap complexe: Polyhandicap, syndrome d'Angelman, syndrome de Rett, autisme déficitaire, AVC sévère, traumatisme crânien, démence: De Boeck supérieur.
- Daggi, A. I., Mueller, J., & Williams, C. A. (1993). Angelman Syndrome. In M. P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon, S. E.

- Wallace, L. J. H. Bean, K. Stephens, & A. Amemiya (Eds.), GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle.
- Dan, B. (2009). Angelman syndrome: current understanding and research prospects. *Epilepsia*, 50(11), 2331-2339. doi:10.1111/j.1528-1167.2009.02311.x
 - Dan, B., Pelc, K., & Chéron, G. (2012). [A new Topo to targeted management of Angelman syndrome?]. *Med Sci (Paris)*, 28(6-7), 572-574. doi:10.1051/medsci/2012286005
 - Dans, A. L., Dans, L. F., & Silvestre, M. A. A. (2016). *Painless evidence-based medicine: John Wiley & Sons.*
 - Darteyre, S., Mazzola, L., Convers, P., Lebrun, M., & Ville, D. (2011). Angelman syndrome and pseudo-hypsarrhythmia: a diagnostic pitfall. *Epileptic disorders : international epilepsy journal with videotape*, 13(3), 331-335. doi:10.1684/epd.2011.0446
 - de Queiroz, A. M., de Siqueira Melara, T., Fernandes Ferreira, P. D., Lucisano, M. P., De Rossi, A., Nelson-Filho, P., & Bezerra Silva, R. A. (2013). Dental findings and special care in patients with Angelman syndrome: a report of three cases. *Spec Care Dentist*, 33(1), 40-45. doi:10.1111/j.1754-4505.2012.00292.x
 - Di Nuovo, S., & Buono, S. (2011). Behavioral phenotypes of genetic syndromes with intellectual disability: comparison of adaptive profiles. *Psychiatry Res*, 189(3), 440-445. doi:10.1016/j.psychres.2011.03.015
 - Didden, R., Korzilius, H., Smits, M. G., & Curfs, L. M. (2004). Sleep problems in individuals with Angelman syndrome. *Am J Ment Retard*, 109(4), 275-284. doi:10.1352/0895-8017(2004)109<275:Spriws>2.0.Co;2
 - Domínguez-Berjón, M. F., Zoni, A. C., Esteban-Vasallo, M. D., Sendra-Gutiérrez, J. M., & Astray-Mochales, J. (2018). Main causes of hospitalization in people with Angelman syndrome. *J Appl Res Intellect Disabil*, 31(3), 466-469. doi:10.1111/jar.12411
 - Duca, D. G., Craiu, D., Boer, M., Chirieac, S. M., Arghir, A., Tutulan-Cunita, A., . . . Budisteanu, M. (2013). Diagnostic approach of angelman syndrome. *Maedica*, 8(4), 321-327. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24790661>
 - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3968465/>
 - Evangelidou, A., Doulioglou, V., Haidopoulou, K., Aptouramani, M., Spilioti, M., & Varlamis, G. (2010). Ketogenic diet in a patient with Angelman syndrome. *Pediatr Int*, 52(5), 831-834. doi:10.1111/j.1442-200X.2010.03118.x
 - Faulkner, M. A., & Singh, S. P. (2013). Neurogenetic disorders and treatment of associated seizures. *Pharmacotherapy*, 33(3), 330-343. doi:10.1002/phar.1201
 - Finidori, G., Topouchian, V., Cormier Daire, V., Le Merrer, M., Baujat, G., Zerah, M., & Glorion, C. (2007). Pathologies ostéo-articulaires de l'enfant dans les aberrations chromosomiques et les maladies osseuses constitutionnelles avec retard mental. *La Lettre de médecine physique et de réadaptation*, 23(2), 110-115. doi:10.1007/s11659-007-0067-6
 - Fisher, J. A., Burn, J., Alexander, F. W., & Gardner-Medwin, D. (1987). Angelman (happy puppet) syndrome in a girl and her brother. *Journal of medical genetics*, 24(5), 294-298. doi:10.1136/jmg.24.5.294
 - Fitzgerald, M., & Turner, S. M. (2016). Angelman syndrome in an infant boy. *JAAPA : official journal of the American Academy of Physician Assistants*, 29(9), 35-37. doi:10.1097/01.JAA.0000488694.88670.e1
 - Fiumara, A., Pittalà, A., Cocuzza, M., & Sorge, G. (2010). Epilepsy in patients with Angelman syndrome. *Ital J Pediatr*, 36, 31. doi:10.1186/1824-7288-36-31
 - Forrest, K. M., Young, H., Dale, R. C., & Gill, D. S. (2009). Benefit of corticosteroid therapy in Angelman syndrome. *J Child Neurol*, 24(8), 952-958. doi:10.1177/0883073808331344
 - Foucaud, J., Bury, J., Balcou-Debussche, M., & Eymard, C. (2010). Éducation thérapeutique du patient: modèles, pratiques et évaluation.
 - Franz, D. N., Glauser, T. A., Tudor, C., & Williams, S. (2000). Topiramate therapy of epilepsy associated with Angelman's

- syndrome. *Neurology*, 54(5), 1185-1188. doi:10.1212/wnl.54.5.1185
- Fryburg, J. S., Breg, W. R., & Lindgren, V. (1991). Diagnosis of Angelman syndrome in infants. *American journal of medical genetics*, 38(1), 58-64. doi:10.1002/ajmg.1320380114
 - Fukumura, S., Watanabe, T., Takayama, R., & Tsutsumi, H. (2015). Paroxysmal tonic upward gaze complicating Angelman syndrome. *Pediatr Neurol*, 52(1), 125-127. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2014.08.022
 - Galanopoulou, A. S. (2010). Mutations affecting GABAergic signaling in seizures and epilepsy. *Pflugers Arch*, 460(2), 505-523. doi:10.1007/s00424-010-0816-2
 - Galván-Manso, M., Campistol, J., Conill, J., & Sanmartí, F. X. (2005). Analysis of the characteristics of epilepsy in 37 patients with the molecular diagnosis of Angelman syndrome. *Epileptic disorders : international epilepsy journal with videotape*, 7(1), 19-25.
 - Gataullina, S., Bienvenu, T., Nabbout, R., Huberfeld, G., & Dulac, O. (2019). Gene mutations in paediatric epilepsies cause NMDA-pathway, and phasic and tonic GABA-pathway. *Dev Med Child Neurol*, 61(8), 891-898. doi:10.1111/dmcn.14152
 - Gentile, J. K., Tan, W. H., Horowitz, L. T., Bacino, C. A., Skinner, S. A., Barbieri-Welge, R., . . . Peters, S. U. (2010). A neurodevelopmental survey of Angelman syndrome with genotype-phenotype correlations. *J Dev Behav Pediatr*, 31(7), 592-601. doi:10.1097/DBP.0b013e3181ee408e
 - Giroud, M., Daubail, B., Khayat, N., Chouchane, M., Berger, E., Muzard, E., . . . Moulin, T. (2015). Angelman syndrome: a case series assessing neurological issues in adulthood. *Eur Neurol*, 73(1-2), 119-125. doi:10.1159/000369454
 - Goldman, S. E., Bichell, T. J., Surdyka, K., & Malow, B. A. (2012). Sleep in children and adolescents with Angelman syndrome: association with parent sleep and stress. *J Intellect Disabil Res*, 56(6), 600-608. doi:10.1111/j.1365-2788.2011.01499.x
 - Goto, M., Saito, Y., Honda, R., Saito, T., Sugai, K., Matsuda, Y., . . . Saitoh, S. (2015). Episodic tremors representing cortical myoclonus are characteristic in Angelman syndrome due to UBE3A mutations. *Brain Dev*, 37(2), 216-222. doi:10.1016/j.braindev.2014.04.005
 - Graves, R. S. (2002). Users' Guides to the Medical Literature: A Manual for Evidence-Based Clinical Practice. *Journal of the Medical Library Association*, 90(4), 483-483. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC128970/>
 - Grieco, J. C., Bahr, R. H., Schoenberg, M. R., Conover, L., Mackie, L. N., & Weeber, E. J. (2018). Quantitative Measurement of Communication Ability in Children with Angelman Syndrome. *J Appl Res Intellect Disabil*, 31(1), e49-e58. doi:10.1111/jar.12305
 - Grieco, J. C., Ciarlone, S. L., Gieron-Korthals, M., Schoenberg, M. R., Smith, A. G., Philpot, R. M., . . . Weeber, E. J. (2014). An open-label pilot trial of minocycline in children as a treatment for Angelman syndrome. *BMC Neurol*, 14, 232. doi:10.1186/s12883-014-0232-x
 - Grigg-Damberger, M., & Ralls, F. (2013). Treatment strategies for complex behavioral insomnia in children with neurodevelopmental disorders. *Curr Opin Pulm Med*, 19(6), 616-625. doi:10.1097/MCP.0b013e328365ab89
 - Grocott, O. R., Herrington, K. S., Pfeifer, H. H., Thiele, E. A., & Thibert, R. L. (2017). Low glycemic index treatment for seizure control in Angelman syndrome: A case series from the Center for Dietary Therapy of Epilepsy at the Massachusetts General Hospital. *Epilepsy Behav*, 68, 45-50. doi:10.1016/j.yebeh.2016.12.018
 - Gu, B., Carstens, K. E., Judson, M. C., Dalton, K. A., Rougié, M., Clark, E. P., . . . Philpot, B. D. (2019). Ube3a reinstatement mitigates epileptogenesis in Angelman syndrome model mice. *J Clin Invest*, 129(1), 163-168. doi:10.1172/jci120816
 - Guerrini, R., Carrozzo, R., Rinaldi, R., & Bonanni, P. (2003). Angelman syndrome: etiology, clinical features, diagnosis, and management of symptoms. *Paediatric drugs*, 5(10), 647-661. doi:10.2165/00148581-200305100-00001

- Guerrini, R., De Lorey, T. M., Bonanni, P., Moncla, A., Dravet, C., Suisse, G., . . . Serratosa, J. M. (1996). Cortical myoclonus in Angelman syndrome. *Ann Neurol*, 40(1), 39-48. doi:10.1002/ana.410400109
- Heald, M., Adams, D., & Oliver, C. (2020). Profiles of atypical sensory processing in Angelman, Cornelia de Lange and Fragile X syndromes. *J Intellect Disabil Res*, 64(2), 117-130. doi:10.1111/jir.12702
- Heald, M., Adams, D., Walls, E., & Oliver, C. (2021). Refining the Behavioral Phenotype of Angelman Syndrome: Examining Differences in Motivation for Social Contact Between Genetic Subgroups. *Front Behav Neurosci*, 15, 618271. doi:10.3389/fnbeh.2021.618271
- Heald, M., Allen, D., Villa, D., & Oliver, C. (2013). Discrimination training reduces high rate social approach behaviors in Angelman syndrome: proof of principle. *Res Dev Disabil*, 34(5), 1794-1803. doi:10.1016/j.ridd.2013.02.012
- Herzog, A. G. (1995). Progesterone therapy in women with complex partial and secondary generalized seizures. *Neurology*, 45(9), 1660-1662.
- Huisman, S., Mulder, P., Kuijk, J., Kerstholt, M., van Eeghen, A., Leenders, A., . . . Hennekam, R. (2018). Self-injurious behavior. *Neurosci Biobehav Rev*, 84, 483-491. doi:10.1016/j.neubiorev.2017.02.027
- Ishii, H., Petrenko, A. B., Tobita, T., Furutani, K., & Baba, H. (2015). Anaesthesia and orphan disease: marked attenuation of motor evoked potentials by high-dose dexmedetomidine in a child with Angelman syndrome undergoing scoliosis surgery: A case report with pharmacokinetic analysis. *Eur J Anaesthesiol*, 32(8), 587-589. doi:10.1097/eja.0000000000000258
- Jakaria, M., Azam, S., Haque, M. E., Jo, S. H., Uddin, M. S., Kim, I. S., & Choi, D. K. (2019). Taurine and its analogs in neurological disorders: Focus on therapeutic potential and molecular mechanisms. *Redox Biol*, 24, 101223. doi:10.1016/j.redox.2019.101223
- Jang, J., Quan, Z., Yum, Y. J., Song, H. S., Paek, S., & Kang, H. C. (2014). Induced pluripotent stem cells for modeling of pediatric neurological disorders. *Biotechnol J*, 9(7), 871-881. doi:10.1002/biot.201400010
- Kalsner, L., & Chamberlain, S. J. (2015). Prader-Willi, Angelman, and 15q11-q13 Duplication Syndromes. *Pediatr Clin North Am*, 62(3), 587-606. doi:10.1016/j.pcl.2015.03.004
- Kara, O. K., Mutlu, A., Gunel, M. K., & Haliloglu, G. (2010). Do the physiotherapy results make us happy in a case with 'happy puppet'(Angelman) syndrome? *Case Reports*, 2010, bcr0620103081.
- Kaskowitz, A. P., Dendrinis, M., Murray, P. J., Quint, E. H., & Ernst, S. (2016). The Effect of Menstrual Issues on Young Women with Angelman Syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol*, 29(4), 348-352. doi:10.1016/j.jpag.2015.12.004
- Keute, M., Miller, M. T., Krishnan, M. L., Sadhwani, A., Chamberlain, S., Thibert, R. L., . . . Hipp, J. F. (2020). Angelman syndrome genotypes manifest varying degrees of clinical severity and developmental impairment. *Molecular Psychiatry*, 1-9.
- Key, A. P., Jones, D., Peters, S., & Dold, C. (2018). Feasibility of using auditory event-related potentials to investigate learning and memory in nonverbal individuals with Angelman syndrome. *Brain Cogn*, 128, 73-79. doi:10.1016/j.bandc.2018.11.001
- Kirkham, Y. A., Allen, L., Kives, S., Caccia, N., Spitzer, R. F., & Ornstein, M. P. (2013). Trends in menstrual concerns and suppression in adolescents with developmental disabilities. *Journal of adolescent health*, 53(3), 407-412.
- Kolevzon, A., Ventola, P., Keary, C., Heimer, G., Neul, J., Adera, M., & Jaeger, J. (2021). Development of an adapted Clinical Global Impression scale for use in Angelman syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 13. doi:10.1186/s11689-020-09349-8
- Kudish, B. I., Iglesia, C. B., Sokol, R. J., Cochrane, B., Richter, H. E., Larson, J., . . . Howard, B. V. (2009). Effect of weight change on natural history of pelvic organ prolapse. *Obstetrics and gynecology*,

- 113(1), 81-88.
doi:10.1097/AOG.0b013e318190a0dd
- Kuroki, Y., Matsui, I., Yamamoto, Y., & Ieshima, A. (1980). The “happy puppet” syndrome in two siblings. *Human Genetics*, 56(2), 227-229. doi:10.1007/BF00295701
 - Kyllerman, M. (2013). Angelman syndrome. *Handbook of clinical neurology*, 111, 287-290. doi:10.1016/B978-0-444-52891-9.00032-4
 - Laan, L. A., Brouwer, O. F., Begeer, C. H., Zwinderman, A. H., & van Dijk, J. G. (1998). The diagnostic value of the EEG in Angelman and Rett syndrome at a young age. *Electroencephalography and clinical neurophysiology*, 106(5), 404-408. doi:10.1016/s0013-4694(98)00007-8
 - Laan, L. A., den Boer, A. T., Hennekam, R. C., Renier, W. O., & Brouwer, O. F. (1996). Angelman syndrome in adulthood. *American journal of medical genetics*, 66(3), 356-360. doi:10.1002/(sici)1096-8628(19961218)66:3<356::Aid-ajmg21>3.0.Co;2-k
 - Laan, L. A., Renier, W. O., Arts, W. F., Buntinx, I. M., vd Burgt, I. J., Stroink, H., . . . Brouwer, O. F. (1997). Evolution of epilepsy and EEG findings in Angelman syndrome. *Epilepsia*, 38(2), 195-199. doi:10.1111/j.1528-1157.1997.tb01097.x
 - Laan, L. A., v Haeringen, A., & Brouwer, O. F. (1999). Angelman syndrome: a review of clinical and genetic aspects. *Clinical neurology and neurosurgery*, 101(3), 161-170. doi:10.1016/s0303-8467(99)00030-x
 - Laan, L. A., & Vein, A. A. (2005). Angelman syndrome: is there a characteristic EEG? *Brain Dev*, 27(2), 80-87. doi:10.1016/j.braindev.2003.09.013
 - Landsman, I. S., Mitzel, H. M., Peters, S. U., & Bichell, T. J. (2012). Are children with Angelman syndrome at high risk for anesthetic complications? *Paediatr Anaesth*, 22(3), 263-267. doi:10.1111/j.1460-9592.2011.03661.x
 - Larson, A. M., Shinnick, J. E., Shaaya, E. A., Thiele, E. A., & Thibert, R. L. (2015). Angelman syndrome in adulthood. *Am J Med Genet A*, 167a(2), 331-344. doi:10.1002/ajmg.a.36864
 - Lawson-Yuen, A., Wu, B.-L., Lip, V., Sahoo, T., & Kimonis, V. (2006). Atypical cases of Angelman syndrome. *American journal of medical genetics. Part A*, 140(21), 2361-2364. doi:10.1002/ajmg.a.31481
 - Le Fevre, A., Beygo, J., Silveira, C., Kamien, B., Clayton-Smith, J., Colley, A., . . . Dudding-Byth, T. (2017). Atypical Angelman syndrome due to a mosaic imprinting defect: Case reports and review of the literature. *American journal of medical genetics. Part A*, 173(3), 753-757. doi:10.1002/ajmg.a.38072
 - Leitner, R. P., & Smith, A. (1996). An Angelman syndrome clinic: report on 24 patients. *Journal of paediatrics and child health*, 32(2), 94-98. doi:10.1111/j.1440-1754.1996.tb00902.x
 - Leyser, M., Penna, P. S., de Almeida, A. C., Vasconcelos, M. M., & Nascimento, O. J. (2014). Revisiting epilepsy and the electroencephalogram patterns in Angelman syndrome. *Neurol Sci*, 35(5), 701-705. doi:10.1007/s10072-013-1586-3
 - Light, J., & Drager, K. (2005). Maximizing language development with young children who require AAC. Paper presented at the Seminar presented at the annual convention of the American Speech-Language-Hearing Association, San Diego, CA.
 - Light, J., & Mcnaughton, D. (2015). Designing AAC research and intervention to improve outcomes for individuals with complex communication needs. In: Taylor & Francis.
 - Luk, H. M., & Lo, I. F. (2016). Angelman syndrome in Hong Kong Chinese: A 20 years' experience. *Eur J Med Genet*, 59(6-7), 315-319. doi:10.1016/j.ejmg.2016.05.003
 - Luk, H. M., & Lo, I. F. M. (2016). Angelman syndrome in Hong Kong Chinese: A 20 years' experience. *European journal of medical genetics*, 59(6-7), 315-319. doi:10.1016/j.ejmg.2016.05.003
 - Majewska, M. D., Harrison, N. L., Schwartz, R. D., Barker, J. L., & Paul, S. M. (1986). Steroid hormone metabolites are barbiturate-like modulators of the GABA receptor. *Science*, 232(4753), 1004-1007.

- Makris, A., Kalampokini, A., & Tsagkaris, M. (2018). Anesthesia considerations for an adult patient with Angelman syndrome. *J Clin Anesth*, 46, 65-66. doi:10.1016/j.jclinane.2018.01.027
- Margolis, S. S., Sell, G. L., Zbinden, M. A., & Bird, L. M. (2015). Angelman Syndrome. *Neurotherapeutics : the journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics*, 12(3), 641-650. doi:10.1007/s13311-015-0361-y
- Matsumoto, A., Kumagai, T., Miura, K., Miyazaki, S., Hayakawa, C., & Yamanaka, T. (1992). Epilepsy in Angelman syndrome associated with chromosome 15q deletion. *Epilepsia*, 33(6), 1083-1090. doi:10.1111/j.1528-1157.1992.tb01763.x
- Mattson, R. H., Cramer, J. A., Caldwell, B. V., & Siconolfi, B. C. (1984). Treatment of seizures with medroxyprogesterone acetate: preliminary report. *Neurology*, 34(9), 1255-1255.
- Mayhew, J. F. (2010). Anesthetic management in a child with Angelman syndrome. *Paediatr Anaesth*, 20(7), 675-676. doi:10.1111/j.1460-9592.2010.03331.x
- McCoy, E. S., Taylor-Blake, B., Aita, M., Simon, J. M., Philpot, B. D., & Zylka, M. J. (2017). Enhanced Nociception in Angelman Syndrome Model Mice. *The Journal of neuroscience : the official journal of the Society for Neuroscience*, 37(42), 10230-10239. doi:10.1523/jneurosci.1018-17.2017
- McNaughton, D., Light, J., Beukelman, D. R., Klein, C., Nieder, D., & Nazareth, G. (2019). Building capacity in AAC: A person-centred approach to supporting participation by people with complex communication needs. *Augmentative and Alternative Communication*, 35(1), 56-68. doi:10.1080/07434618.2018.1556731
- Mertz, L. G., Christensen, R., Vogel, I., Hertz, J. M., Nielsen, K. B., Grønskov, K., & Østergaard, J. R. (2013). Angelman syndrome in Denmark. birth incidence, genetic findings, and age at diagnosis. *Am J Med Genet A*, 161a(9), 2197-2203. doi:10.1002/ajmg.a.36058
- Mertz, L. G., Christensen, R., Vogel, I., Hertz, J. M., & Østergaard, J. R. (2014). Eating behavior, prenatal and postnatal growth in Angelman syndrome. *Res Dev Disabil*, 35(11), 2681-2690. doi:10.1016/j.ridd.2014.07.025
- Mertz, L. G., Thaulov, P., Trillingsgaard, A., Christensen, R., Vogel, I., Hertz, J. M., & Østergaard, J. R. (2014). Neurodevelopmental outcome in Angelman syndrome: genotype-phenotype correlations. *Res Dev Disabil*, 35(7), 1742-1747. doi:10.1016/j.ridd.2014.02.018
- Mertz, L. G. B., Christensen, R., Vogel, I., Hertz, J. M., Nielsen, K. B., Grønskov, K., & Østergaard, J. R. (2013). Angelman syndrome in Denmark. birth incidence, genetic findings, and age at diagnosis. *American journal of medical genetics. Part A*, 161A(9), 2197-2203. doi:10.1002/ajmg.a.36058
- Merwick, A., O'Brien, M., & Delanty, N. (2012). Complex single gene disorders and epilepsy. *Epilepsia*, 53 Suppl 4, 81-91. doi:10.1111/j.1528-1167.2012.03617.x
- Michieletto, P., Bonanni, P., & Pensiero, S. (2011). Ophthalmic findings in Angelman syndrome. *J aaapos*, 15(2), 158-161. doi:10.1016/j.jaaapos.2010.12.013
- Minassian, B. A., DeLorey, T. M., Olsen, R. W., Philippart, M., Bronstein, Y., Zhang, Q., . . . Delgado-Escueta, A. V. (1998). Angelman syndrome: correlations between epilepsy phenotypes and genotypes. *Ann Neurol*, 43(4), 485-493. doi:10.1002/ana.410430412
- Moncla, A., Puissant, H., et Mathon, D. (2011). Syndrome d'Angelman. Retrieved from <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Angelman-FRfrPub90v01.pdf>
- Moncla, A., Malzac, P., Livet, M. O., Voelckel, M. A., Mancini, J., Delaroziere, J. C., . . . Mattei, J. F. (1999). Angelman syndrome resulting from UBE3A mutations in 14 patients from eight families: clinical manifestations and genetic counselling. *Journal of medical genetics*, 36(7), 554-560.
- Moncla, A., Malzac, P., Voelckel, M. A., Auquier, P., Girardot, L., Mattei, M. G., . . . Livet, M. O. (1999). Phenotype-genotype correlation in 20 deletion and 20 non-deletion Angelman syndrome patients. *European journal of human*

- genetics : *EJHG*, 7(2), 131-139. doi:10.1038/sj.ejhg.5200258
- Moorcroft, A., Scarinci, N., & Meyer, C. (2019). Speech pathologist perspectives on the acceptance versus rejection or abandonment of AAC systems for children with complex communication needs. *Augmentative and Alternative Communication*, 35(3), 193-204.
 - Morel, A., & Demily, C. (2017). [Social cognition in children with neurogenetic syndromes: A literature review]. *Arch Pediatr*, 24(8), 757-765. doi:10.1016/j.arcped.2017.05.006
 - Morisset, H. (2018). Utilisation d'un classeur de communication pragmatique par l'enfant porteur du syndrome d'Angelman.
 - Moss, J., Howlin, P., Hastings, R. P., Beaumont, S., Griffith, G. M., Petty, J., . . . Oliver, C. (2013). Social behavior and characteristics of autism spectrum disorder in Angelman, Cornelia de Lange, and Cri du Chat syndromes. *Am J Intellect Dev Disabil*, 118(4), 262-283. doi:10.1352/1944-7558-118.4.262
 - Moss, J., Nelson, L., Powis, L., Waite, J., Richards, C., & Oliver, C. (2016). A Comparative Study of Sociability in Angelman, Cornelia de Lange, Fragile X, Down and Rubinstein Taybi Syndromes and Autism Spectrum Disorder. *Am J Intellect Dev Disabil*, 121(6), 465-486. doi:10.1352/1944-7558-121.6.465
 - Mount, R., Oliver, C., Berg, K., & Horsler, K. (2011). Effects of adult familiarity on social behaviours in Angelman syndrome. *J Intellect Disabil Res*, 55(3), 339-350. doi:10.1111/j.1365-2788.2010.01364.x
 - Mula, M. (2016). Investigational new drugs for focal epilepsy. *Expert Opin Investig Drugs*, 25(1), 1-5. doi:10.1517/13543784.2016.1110144
 - Murakami, C., Nahás Pires Corrêa, M. S., Nahás Pires Corrêa, F., & Nahás Pires Corrêa, J. P. (2008). Dental treatment of children with Angelman syndrome: a case report. *Spec Care Dentist*, 28(1), 8-11. doi:10.1111/j.1754-4505.2008.00003.x
 - Neo, W. S., & Tonnsen, B. L. (2019). Brief Report: Challenging Behaviors in Toddlers and Preschoolers with Angelman, Prader-Willi, and Williams Syndromes. *J Autism Dev Disord*, 49(4), 1717-1726. doi:10.1007/s10803-018-3853-x
 - Neurologie, I. S. F. d. (2018). Prise en charge d'une première crise d'épilepsie de l'adulte. Recommandation de bonne pratique. Retrieved from <https://www.sf-neuro.org/sfn/prise-en-charge-d-une-premiere-crise-d-epilepsie-de-l-adulte>
 - Nicita, F., Garone, G., Papetti, L., Consoli, F., Magliozzi, M., De Luca, A., & Spalice, A. (2015). Myoclonic status and central fever in Angelman syndrome due to paternal uniparental disomy. *J Neurogenet*, 29(4), 178-182. doi:10.3109/01677063.2015.1091452
 - Ohtsuka, Y., Kobayashi, K., Yoshinaga, H., Ogino, T., Ohmori, I., Ogawa, K., & Oka, E. (2005). Relationship between severity of epilepsy and developmental outcome in Angelman syndrome. *Brain Dev*, 27(2), 95-100. doi:10.1016/j.braindev.2003.09.015
 - Oiglane-Shlik, E., Rein, R., Tillmann, V., Talvik, T., & Ounap, K. (2005). A female with Angelman syndrome and unusual limb deformities. *Pediatr Neurol*, 33(1), 66-69. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2005.02.004
 - Olson, H. E., Poduri, A., & Pearl, P. L. (2014). Genetic forms of epilepsies and other paroxysmal disorders. *Semin Neurol*, 34(3), 266-279. doi:10.1055/s-0034-1386765
 - Ostergaard, J. R. (2019). Do individuals with Angelman syndrome have a maladaptive behavior? *Am J Med Genet A*, 179(11), 2317-2318. doi:10.1002/ajmg.a.61346
 - Pashayan, H. M., Singer, W., Bove, C., Eisenberg, E., & Seto, B. (1982). The Angelman syndrome in two brothers. *American journal of medical genetics*, 13(3), 295-298. doi:10.1002/ajmg.1320130311
 - Pearson, E., Wilde, L., Heald, M., Royston, R., & Oliver, C. (2019). Communication in Angelman syndrome: a scoping review. *Dev Med Child Neurol*, 61(11), 1266-1274. doi:10.1111/dmcn.14257
 - Pelc, K., Boyd, S. G., Cheron, G., & Dan, B. (2008). Epilepsy in Angelman

- syndrome. *Seizure*, 17(3), 211-217. doi:10.1016/j.seizure.2007.08.004
- Pelc, K., Cheron, G., & Dan, B. (2008). Behavior and neuropsychiatric manifestations in Angelman syndrome. *Neuropsychiatr Dis Treat*, 4(3), 577-584. doi:10.2147/ndt.s2749
 - Pellat, J.-M., Hodaj, H., Kaddour, A., Long, J.-A., Payen, J.-F., Jacquot, C., & Alibeu, J.-P. (2004). Le MEOPA (Kalinox®): Mélange Équimolaire Oxygène et Protoxyde d'Azote dans le traitement de la douleur. *Douleurs: Evaluation-Diagnostic-Traitement*, 5(5), 275-281.
 - Perrino, P. A., Chamberlain, S. J., Eigsti, I. M., & Fitch, R. H. (2021). Communication-related assessments in an Angelman syndrome mouse model. *Brain Behav*, 11(1), e01937. doi:10.1002/brb3.1937
 - Peters, S. U., Bird, L. M., Kimonis, V., Glaze, D. G., Shinawi, L. M., Bichell, T. J., . . . Bacino, C. A. (2010). Double-blind therapeutic trial in Angelman syndrome using betaine and folic acid. *Am J Med Genet A*, 152a(8), 1994-2001. doi:10.1002/ajmg.a.33509
 - Peters, S. U., Horowitz, L., Barbieri-Welge, R., Taylor, J. L., & Hundley, R. J. (2012). Longitudinal follow-up of autism spectrum features and sensory behaviors in Angelman syndrome by deletion class. *J Child Psychol Psychiatry*, 53(2), 152-159. doi:10.1111/j.1469-7610.2011.02455.x
 - Pollack, S. F., Grocott, O. R., Parkin, K. A., Larson, A. M., & Thibert, R. L. (2018). Myoclonus in Angelman syndrome. *Epilepsy Behav*, 82, 170-174. doi:10.1016/j.yebeh.2018.02.006
 - Powell, W. T., Coulson, R. L., Gonzales, M. L., Crary, F. K., Wong, S. S., Adams, S., . . . LaSalle, J. M. (2013). R-loop formation at Snord116 mediates topotecan inhibition of Ube3a-antisense and allele-specific chromatin decondensation. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 110(34), 13938-13943. doi:10.1073/pnas.1305426110
 - Powis, L., & Oliver, C. (2014). The prevalence of aggression in genetic syndromes: a review. *Res Dev Disabil*, 35(5), 1051-1071. doi:10.1016/j.ridd.2014.01.033
 - Prasad, A., Grocott, O., Parkin, K., Larson, A., & Thibert, R. L. (2018). Angelman syndrome in adolescence and adulthood: A retrospective chart review of 53 cases. *Am J Med Genet A*, 176(6), 1327-1334. doi:10.1002/ajmg.a.38694
 - Quinn, E. D., & Rowland, C. (2017). Exploring expressive communication skills in a cross-sectional sample of children and young adults with Angelman syndrome. *American journal of speech-language pathology*, 26(2), 369-382.
 - Ranasinghe, J. C., Chandradasa, D., Fernando, S., Kodithuwakku, U., Mandawala, D. E., & Dissanayake, V. H. (2015). Angelman syndrome presenting with a rare seizure type in a patient with 15q11.2 deletion: a case report. *J Med Case Rep*, 9, 142. doi:10.1186/s13256-015-0622-8
 - Reach, G. (2010). Et si l'éducation thérapeutique du patient ne marchait pas ? *Médecine des Maladies Métaboliques*, 4(1), 47-50. doi:https://doi.org/10.1016/S1957-2557(10)70008-0
 - Reddy, D. S. (2010). Clinical pharmacokinetic interactions between antiepileptic drugs and hormonal contraceptives. *Expert review of clinical pharmacology*, 3(2), 183-192.
 - Reish, O., & King, R. A. (1995). Angelman syndrome at an older age. *American journal of medical genetics*, 57(3), 510-511. doi:10.1002/ajmg.1320570336
 - Richards, C., Jones, C., Groves, L., Moss, J., & Oliver, C. (2015). Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*, 2(10), 909-916. doi:10.1016/s2215-0366(15)00376-4
 - Richter, H. E., Burgio, K. L., Chai, T. C., Kraus, S. R., Xu, Y., Nyberg, L., & Brubaker, L. (2009). Predictors of outcomes in the treatment of urge urinary incontinence in women. *International Urogynecology Journal*, 20(5), 489-497.
 - Robb, S. A., Pohl, K. R., Baraitser, M., Wilson, J., & Brett, E. M. (1989). The 'happy puppet' syndrome of Angelman: review of the clinical features. *Archives*

- of disease in childhood, 64(1), 83-86. doi:10.1136/adc.64.1.83
- Robinson, A. A., Goldman, S., Barnes, G., Goodpaster, L., & Malow, B. A. (2015). Electroencephalogram (EEG) duration needed to detect abnormalities in angelman syndrome: is 1 hour of overnight recording sufficient? *J Child Neurol*, 30(1), 58-62. doi:10.1177/0883073814530498
 - Robinson-Shelton, A., & Malow, B. A. (2016). Sleep Disturbances in Neurodevelopmental Disorders. *Curr Psychiatry Rep*, 18(1), 6. doi:10.1007/s11920-015-0638-1
 - Roche, L., Sigafos, J., & Trembath, D. (2020). Augmentative and Alternative Communication Intervention for People With Angelman Syndrome: a Systematic Review. *Current Developmental Disorders Reports*, 7(1), 28-34. doi:10.1007/s40474-020-00187-w
 - Rubin, D. I., Patterson, M. C., Westmoreland, B. F., & Klass, D. W. (1997). Angelman's syndrome: clinical and electroencephalographic findings. *Electroencephalography and clinical neurophysiology*, 102(4), 299-302. doi:10.1016/s0013-4694(96)96105-2
 - Ruggieri, M., & McShane, M. A. (1998). Parental view of epilepsy in Angelman syndrome: a questionnaire study. *Archives of disease in childhood*, 79(5), 423-426. doi:10.1136/adc.79.5.423
 - Ruiz-Antoran, B., Sancho-López, A., Cazorla-Calleja, R., López-Pájaro, L. F., Leiva, Á., Iglesias-Escalera, G., . . . Avendaño-Solá, C. (2018). A randomized placebo controlled clinical trial to evaluate the efficacy and safety of minocycline in patients with Angelman syndrome (A-MANECE study). *Orphanet J Rare Dis*, 13(1), 144. doi:10.1186/s13023-018-0891-6
 - Rusińska, A., Dzwonek, A. B., & Chlebna-Sokół, D. (2013). Recurrent fractures as a new skeletal problem in the course of Angelman syndrome. *Bone*, 55(2), 461-464. doi:10.1016/j.bone.2013.04.004
 - Sachdeva, R., Donkers, S. J., & Kim, S. Y. (2016). Angelman syndrome: A review highlighting musculoskeletal and anatomical aberrations. *Clin Anat*, 29(5), 561-567. doi:10.1002/ca.22659
 - Sahoo, T., Peters, S. U., Madduri, N. S., Glaze, D. G., German, J. R., Bird, L. M., . . . Bacino, C. A. (2006). Microarray based comparative genomic hybridization testing in deletion bearing patients with Angelman syndrome: genotype-phenotype correlations. *Journal of medical genetics*, 43(6), 512-516. doi:10.1136/jmg.2005.036913
 - Saitoh, S., Buiting, K., Cassidy, S. B., Conroy, J. M., Driscoll, D. J., Gabriel, J. M., . . . Nicholls, R. D. (1997). Clinical spectrum and molecular diagnosis of Angelman and Prader-Willi syndrome patients with an imprinting mutation. *American journal of medical genetics*, 68(2), 195-206. Retrieved from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9028458>
 - Saitoh, S., Wada, T., Kuno, T., Kim, K. C., Ohashi, H., Hashimoto, K., & Niikawa, N. (1999). Clinical characteristics of Angelman syndrome patients with a non-IC-deleted imprinting mutation. *Clinical genetics*, 55(4), 277-278. doi:10.1034/j.1399-0004.1999.550411.x
 - Samanta, D. (2021). Epilepsy in Angelman syndrome: A scoping review. *Brain Dev*, 43(1), 32-44. doi:10.1016/j.braindev.2020.08.014
 - Sandanam, T., Beange, H., Robson, L., Woolnough, H., Buchholz, T., & Smith, A. (1997). Manifestations in institutionalised adults with Angelman syndrome due to deletion. *American journal of medical genetics*, 70(4), 415-420. doi:10.1002/(sici)1096-8628(19970627)70:4<415::aid-ajmg16>3.0.co;2-k
 - Sankar, R. (2005). Angelman syndrome: need for further illumination in the theater of the happy puppet. *Epilepsy currents*, 5(6), 220-222. doi:10.1111/j.1535-7511.2005.00069.x
 - Scheiffele, P., & Beg, A. A. (2010). Neuroscience: Angelman syndrome connections. *Nature*, 468(7326), 907-908. doi:10.1038/468907a
 - Schwichtenberg, A. J., & Malow, B. A. (2015). Melatonin Treatment in Children with Developmental Disabilities. *Sleep*

- Med Clin, 10(2), 181-187. doi:10.1016/j.jsmc.2015.02.008
- Sewell, M. D., Wallace, C., Gibson, A., Noordeen, H., Tucker, S., Molloy, S., & Lehovsky, J. (2016). A retrospective review to assess whether spinal fusion and scoliosis correction improved activity and participation for children with Angelman syndrome. *Dev Neurorehabil*, 19(5), 315-320. doi:10.3109/17518423.2014.980524
 - Shaaya, E. A., Grocott, O. R., Laing, O., & Thibert, R. L. (2016). Seizure treatment in Angelman syndrome: A case series from the Angelman Syndrome Clinic at Massachusetts General Hospital. *Epilepsy Behav*, 60, 138-141. doi:10.1016/j.yebeh.2016.04.030
 - Sheldon, E. (2014). Education children with angelman syndrome: Moving beyond social inclusion.
 - Shi, S. Q., Bichell, T. J., Ihrie, R. A., & Johnson, C. H. (2015). Ube3a imprinting impairs circadian robustness in Angelman syndrome models. *Curr Biol*, 25(5), 537-545. doi:10.1016/j.cub.2014.12.047
 - Siegel, M. S., & Smith, W. E. (2010). Psychiatric features in children with genetic syndromes: toward functional phenotypes. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*, 19(2), 229-261, viii. doi:10.1016/j.chc.2010.02.001
 - Smith, A., Wiles, C., Haan, E., McGill, J., Wallace, G., Dixon, J., . . . Trent, R. J. (1996). Clinical features in 27 patients with Angelman syndrome resulting from DNA deletion. *Journal of medical genetics*, 33(2), 107-112. doi:10.1136/jmg.33.2.107
 - Smith, J. C. (2001). Angelman syndrome: evolution of the phenotype in adolescents and adults. *Dev Med Child Neurol*, 43(7), 476-480. doi:10.1017/s0012162201000871
 - Smith, S. S. (1989). Estrogen administration increases neuronal responses to excitatory amino acids as a long-term effect. *Brain research*, 503(2), 354-357.
 - Soorya, L., Leon, J., Trelles, M. P., & Thurm, A. (2018). Framework for assessing individuals with rare genetic disorders associated with profound intellectual and multiple disabilities (PIMD): the example of Phelan McDermid Syndrome. *The Clinical neuropsychologist*, 32(7), 1226-1255. doi:10.1080/13854046.2017.1413211
 - Spruyt, K., Braam, W., & Curfs, L. M. (2018). Sleep in Angelman syndrome: A review of evidence. *Sleep Med Rev*, 37, 69-84. doi:10.1016/j.smr.2017.01.002
 - Steinkellner, T., Yang, J. W., Montgomery, T. R., Chen, W. Q., Winkler, M. T., Sucic, S., . . . Kudlacek, O. (2012). Ca(2+)/calmodulin-dependent protein kinase II α (α CaMKII) controls the activity of the dopamine transporter: implications for Angelman syndrome. *J Biol Chem*, 287(35), 29627-29635. doi:10.1074/jbc.M112.367219
 - Sueri, C., Ferlazzo, E., Elia, M., Bonanni, P., Randazzo, G., Gasparini, S., . . . Aguglia, U. (2017). Epilepsy and sleep disorders improve in adolescents and adults with Angelman syndrome: A multicenter study on 46 patients. *Epilepsy Behav*, 75, 225-229. doi:10.1016/j.yebeh.2017.07.041
 - Sugimoto, T., Yasuhara, A., Ohta, T., Nishida, N., Saitoh, S., Hamabe, J., & Niikawa, N. (1992). Angelman syndrome in three siblings: characteristic epileptic seizures and EEG abnormalities. *Epilepsia*, 33(6), 1078-1082. doi:10.1111/j.1528-1157.1992.tb01762.x
 - Summers, J. (2012). Neurodevelopmental outcomes in children with Angelman syndrome after 1 year of behavioural intervention. *Dev Neurorehabil*, 15(4), 239-252. doi:10.3109/17518423.2012.676101
 - Summers, J. A., Allison, D. B., Lynch, P. S., & Sandler, L. (1995). Behaviour problems in Angelman syndrome. *J Intellect Disabil Res*, 39 (Pt 2), 97-106. doi:10.1111/j.1365-2788.1995.tb00477.x
 - Takaesu, Y., Komada, Y., & Inoue, Y. (2012). Melatonin profile and its relation to circadian rhythm sleep disorders in Angelman syndrome patients. *Sleep Med*, 13(9), 1164-1170. doi:10.1016/j.sleep.2012.06.015
 - Tan, W. H., Bacino, C. A., Skinner, S. A., Anselm, I., Barbieri-Welge, R., Bauer-Carlin, A., . . . Bird, L. M. (2011). Angelman syndrome: Mutations influence features in early childhood. *Am J Med*

- Genet A, 155a(1), 81-90. doi:10.1002/ajmg.a.33775
- Tan, W.-H., Bacino, C. A., Skinner, S. A., Anselm, I., Barbieri-Welge, R., Bauer-Carlin, A., . . . Bird, L. M. (2011). Angelman syndrome: Mutations influence features in early childhood. *American journal of medical genetics. Part A*, 155A(1), 81-90. doi:10.1002/ajmg.a.33775
 - Teodoro, A. T. H., Chaves, D. Y., Crenitte, P. A. P., Hage, S. R. V., & Lamônica, D. A. C. (2019). Language, neurodevelopment, and behavior in Angelman syndrome: a case report. *Codas*, 31(4), e20180177. doi:10.1590/2317-1782/20182018177
 - Thibert, R. L., Conant, K. D., Braun, E. K., Bruno, P., Said, R. R., Nespeca, M. P., & Thiele, E. A. (2009). Epilepsy in Angelman syndrome: a questionnaire-based assessment of the natural history and current treatment options. *Epilepsia*, 50(11), 2369-2376. doi:10.1111/j.1528-1167.2009.02108.x
 - Thibert, R. L., Larson, A. M., Hsieh, D. T., Raby, A. R., & Thiele, E. A. (2013). Neurologic manifestations of Angelman syndrome. *Pediatr Neurol*, 48(4), 271-279. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2012.09.015
 - Thibert, R. L., Pfeifer, H. H., Larson, A. M., Raby, A. R., Reynolds, A. A., Morgan, A. K., & Thiele, E. A. (2012). Low glycemic index treatment for seizures in Angelman syndrome. *Epilepsia*, 53(9), 1498-1502. doi:10.1111/j.1528-1167.2012.03537.x
 - Tomei, K. L., Mau, C. Y., Ghali, M., Pak, J., & Goldstein, I. M. (2018). Vagal nerve stimulation for medically refractory epilepsy in Angelman syndrome: a series of three cases. *Childs Nerv Syst*, 34(3), 395-400. doi:10.1007/s00381-018-3723-z
 - Trickett, J., Heald, M., & Oliver, C. (2017). Sleep in children with Angelman syndrome: Parental concerns and priorities. *Res Dev Disabil*, 69, 105-115. doi:10.1016/j.ridd.2017.07.017
 - Trickett, J., Heald, M., Oliver, C., & Richards, C. (2018). A cross-syndrome cohort comparison of sleep disturbance in children with Smith-Magenis syndrome, Angelman syndrome, autism spectrum disorder and tuberous sclerosis complex. *J Neurodev Disord*, 10(1), 9. doi:10.1186/s11689-018-9226-0
 - Trillingsgaard, A., & ØStergaard, J. R. (2004). Autism in Angelman syndrome: an exploration of comorbidity. *Autism*, 8(2), 163-174. doi:10.1177/1362361304042720
 - Trivedi, R. H., & Wilson, M. E. (2010). Refractive lens exchange with intraocular lens implantation in hyperopic eyes of a patient with Angelman syndrome. *J Cataract Refract Surg*, 36(8), 1432-1434. doi:10.1016/j.jcrs.2010.05.003
 - Uemura, N., Matsumoto, A., Nakamura, M., Watanabe, K., Negoro, T., Kumagai, T., . . . Kondo, Y. (2005). Evolution of seizures and electroencephalographical findings in 23 cases of deletion type Angelman syndrome. *Brain Dev*, 27(5), 383-388. doi:10.1016/j.braindev.2004.01.009
 - Valente, K. D., Koiffmann, C. P., Fridman, C., Varela, M., Kok, F., Andrade, J. Q., . . . Marques-Dias, M. J. (2006). Epilepsy in patients with angelman syndrome caused by deletion of the chromosome 15q11-13. *Arch Neurol*, 63(1), 122-128. doi:10.1001/archneur.63.1.122
 - Valente, K. D., Varela, M. C., Koiffmann, C. P., Andrade, J. Q., Grossmann, R., Kok, F., & Marques-Dias, M. J. (2013). Angelman syndrome caused by deletion: a genotype-phenotype correlation determined by breakpoint. *Epilepsy Res*, 105(1-2), 234-239. doi:10.1016/j.eplepsyres.2012.12.005
 - Van Buggenhout, G., & Fryns, J.-P. (2009). Angelman syndrome (AS, MIM 105830). *European journal of human genetics : EJHG*, 17(11), 1367-1373. doi:10.1038/ejhg.2009.67
 - Van Lierde, A., Atza, M. G., Giardino, D., & Viani, F. (1990). Angelman's syndrome in the first year of life. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 32(11), 1011-1016. doi:10.1111/j.1469-8749.1990.tb08125.x
 - Vendrame, M., Loddenkemper, T., Zarowski, M., Gregas, M., Shuhaiber, H., Sarco, D. P., . . . Kothare, S. V. (2012). Analysis of EEG patterns and genotypes in patients with Angelman syndrome.

- Epilepsy Behav, 23(3), 261-265. doi:10.1016/j.yebeh.2011.11.027
- Viani, F., Romeo, A., Viri, M., Mastrangelo, M., Lalatta, F., Selicorni, A., . . . et al. (1995). Seizure and EEG patterns in Angelman's syndrome. *J Child Neurol*, 10(6), 467-471. doi:10.1177/088307389501000609
 - Victor A. Mckusick, C. L. K. (2018, 26/06/2018). Angelman Syndrome (#105830). 2018. Retrieved from www.omim.org/entry/105830
 - Walz, N. C., & Baranek, G. T. (2006). Sensory processing patterns in persons with Angelman syndrome. *Am J Occup Ther*, 60(4), 472-479. doi:10.5014/ajot.60.4.472
 - Walz, N. C., Beebe, D., & Byars, K. (2005). Sleep in individuals with Angelman syndrome: parent perceptions of patterns and problems. *Am J Ment Retard*, 110(4), 243-252. doi:10.1352/0895-8017(2005)110[243:Siiwas]2.0.Co;2
 - Welham, A., Lau, J., Moss, J., Cullen, J., Higgs, S., Warren, G., . . . Oliver, C. (2015). Are Angelman and Prader-Willi syndromes more similar than we thought? Food-related behavior problems in Angelman, Cornelia de Lange, fragile X, Prader-Willi and 1p36 deletion syndromes. *Am J Med Genet A*, 167a(3), 572-578. doi:10.1002/ajmg.a.36923
 - Wheeler, A. C., Okoniewski, K. C., Wylie, A., DeRamus, M., Hiruma, L. S., Toth, D., & Christian, R. B. (2019). Anxiety-associated and separation distress-associated behaviours in Angelman syndrome. *J Intellect Disabil Res*, 63(10), 1234-1247. doi:10.1111/jir.12635
 - Wheeler, A. C., Sacco, P., & Cabo, R. (2017). Unmet clinical needs and burden in Angelman syndrome: a review of the literature. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 1-17.
 - Willgoss, T., Cassater, D., Connor, S., Krishnan, M. L., Miller, M. T., Dias-Barbosa, C., . . . Bichell, T. J. (2021). Measuring What Matters to Individuals with Angelman Syndrome and Their Families: Development of a Patient-Centered Disease Concept Model. *Child Psychiatry Hum Dev*, 52(4), 654-668. doi:10.1007/s10578-020-01051-z
 - Williams, C., & Franco, L. (2010). Angelman syndrome at the synapse: meeting report of the Angelman Syndrome Foundation's 2009 scientific symposium. *Journal of child neurology*, 25(2), 254-261. doi:10.1177/0883073809353450
 - Williams, C. A. (2005). Neurological aspects of the Angelman syndrome. *Brain Dev*, 27(2), 88-94. doi:10.1016/j.braindev.2003.09.014
 - Williams, C. A. (2010). The behavioral phenotype of the Angelman syndrome. *American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics*, 154C(4), 432-437. doi:10.1002/ajmg.c.30278
 - Williams, C. A., Angelman, H., Clayton-Smith, J., Driscoll, D. J., Hendrickson, J. E., Knoll, J. H., . . . Whidden, E. M. (1995). Angelman syndrome: consensus for diagnostic criteria. Angelman Syndrome Foundation. *American journal of medical genetics*, 56(2), 237-238. doi:10.1002/ajmg.1320560224
 - Williams, C. A., Beaudet, A. L., Clayton-Smith, J., Knoll, J. H., Kyllerman, M., Laan, L. A., . . . Wagstaff, J. (2006). Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. *American journal of medical genetics. Part A*, 140(5), 413-418. doi:10.1002/ajmg.a.31074
 - Williams, C. A., Driscoll, D. J., & Dagli, A. I. (2010). Clinical and genetic aspects of Angelman syndrome. *Genet Med*, 12(7), 385-395. doi:10.1097/GIM.0b013e3181def138
 - Williams, C. A., & Frias, J. L. (1982). The Angelman ("happy puppet") syndrome. *American journal of medical genetics*, 11(4), 453-460. doi:10.1002/ajmg.1320110411
 - Williams, C. A., Zori, R. T., Hendrickson, J., Stalker, H., Marum, T., Whidden, E., & Driscoll, D. J. (1995). Angelman syndrome. *Current problems in pediatrics*, 25(7), 216-231. doi:10.1016/s0045-9380(06)80036-8
 - Wink, L. K., Fitzpatrick, S., Shaffer, R., Melnyk, S., Begtrup, A. H., Fox, E., . . . Erickson, C. A. (2015). The

- neurobehavioral and molecular phenotype of Angelman Syndrome. *Am J Med Genet A*, 167a(11), 2623-2628. doi:10.1002/ajmg.a.37254
- Woods, S. W., Martin, A., Spector, S. G., & McGlashan, T. H. (2002). Effects of development on olanzapine-associated adverse events. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41(12), 1439-1446.
 - Worden, L., Grocott, O., Tourjee, A., Chan, F., & Thibert, R. (2018). Diazepam for outpatient treatment of nonconvulsive status epilepticus in pediatric patients with Angelman syndrome. *Epilepsy Behav*, 82, 74-80. doi:10.1016/j.yebeh.2018.02.027
 - Yamada, K. A., & Volpe, J. J. (1990). Angelman's syndrome in infancy. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 32(11), 1005-1011. doi:10.1111/j.1469-8749.1990.tb08124.x
 - Ye, H., Lan, X., Liu, Q., Zhang, Y., Wang, S., Zheng, C., . . . Qiao, T. (2019). Ocular findings and strabismus surgery outcomes in Chinese children with Angelman syndrome: Three case reports. *Medicine (Baltimore)*, 98(51), e18077. doi:10.1097/md.00000000000018077
 - Young, C., Wang, P. J., Tsai, W. Y., & Shen, Y. Z. (1994). Precocious puberty in a case with probable Angelman syndrome. *Brain Dev*, 16(3), 249-252. doi:10.1016/0387-7604(94)90080-9
 - Yum, M. S., Lee, E. H., Kim, J. H., Ko, T. S., & Yoo, H. W. (2013). Implications of slow waves and shifting epileptiform discharges in Angelman syndrome. *Brain Dev*, 35(3), 245-251. doi:10.1016/j.braindev.2012.04.006
 - Zori, R. T., Hendrickson, J., Woolven, S., Whidden, E. M., Gray, B., & Williams, C. A. (1992). Angelman syndrome: clinical profile. *Journal of child neurology*, 7(3), 270-280. doi:10.1177/088307389200700307