

RÉFÉRENTIEL PROFESSIONNELS

SANTÉ ORALE & SYNDROME DE SMITH-MAGÉNIS





Créée en **2004**, **SOHDEV (Santé Orale, Handicap, Dépendance et Vulnérabilité)**, association Loi 1901, est désormais **reconnue au plan national pour l'ensemble de ses actions dans le domaine de la santé orale des populations les plus fragiles.**

L'association SOHDEV dispense des formations et organise des manifestations scientifiques réunissant les professionnels médicaux, paramédicaux et socio-éducatifs.

De plus, dans une **démarche de prévention et de modélisation** du parcours de soins des personnes à besoins spécifiques, **SOHDEV conduit différents projets de recherche contribuant à l'amélioration de la santé bucco-dentaire et à la création d'outils d'accompagnement.**

Ce référentiel est un **outil d'accompagnement en santé orale** qui s'adresse aux **professionnels de santé prenant en charge des enfants diagnostiqués smith-magénis**. Il a pour objectif d'informer les professionnels et de présenter des conseils sur les principales stratégies nécessaires à la bonne santé orale d'une personne avec des besoins spécifiques.

RÉDACTEUR PRINCIPAL

Dr. Jean-Marc Amichia

MISE EN PAGE

Noémie Chaverot

COMITÉ DE RELECTURE INTERNE

- SOHDEV (Santé Orale Handicap Dépendance Et Vulnérabilité)
- Pôle H.U. ADIS CH Vinatier

LE VINATIER
PSYCHIATRIE UNIVERSITAIRE
LYON MÉTROPOLE



www.sohdev.org



sohdev@ch-le-vinatier.fr



04 37 91 54 14

Bonjour !



SOMMAIRE

1. GÉNÉRALITÉ SUR LE SYNDROME DE SMITH-MAGÉNIS	p.4
Prévalence	p.5
Manifestations cliniques	p.5
Traitement	p.6
 2. RECOMMANDATIONS DES BONNES PRATIQUES D'HYGIÈNE BUCCO-DENTAIRE	
Problématique du SMS limitant une hygiène bucco-dentaire optimale	p.7
Conseils et attitudes pour l'hygiène bucco-dentaire des personnes avec le Syndrome de Smith-Magénis	p.8
→ 1. Les aidants et les professionnels médico-sociaux	p.8
→ 2. Les chirurgiens-dentistes	p.10
Bibliographie	p.14
Lexique	p.15



1. GÉNÉRALITÉ SUR LE SYNDROME DE SMITH-MAGÉNIS

Le SMS est une altération ou une modification du développement génétique qui affecte plusieurs parties de l'organisme. Il est essentiellement dû à une délétion ou une anomalie du chromosome 17. Ce syndrome est facilement identifiable par ses principales caractéristiques qui sont d'ordre physique et développemental, généralement associées à des troubles du comportement et à des troubles du sommeil. Les jeunes personnes atteintes du SMS sont affectueuses, joyeuses, attentionnées, très désireuses de plaire, mais agitées et impulsives. Facilement angoissées par l'incompréhension des interactions sociales, elles recherchent avidement l'attention des adultes, ce qui semble les rassurer, alors qu'elles sont généralement moins intéressées par les enfants de leur âge.

Les caractéristiques suivantes, feront l'objet d'une attention particulière pour le maintien d'une hygiène bucco-dentaire satisfaisante, garant d'un bon état de santé général et d'une prévention de l'aggravation des troubles du comportement.

Ce sont :

- Une déficience intellectuelle légère à modérée,
- Un retard moteur (manque d'aisance motrice, troubles de la coordination des gestes, hypotonie musculaire, maladresse, marche acquise tardivement,...),
- Les troubles du sommeil (rythme circadien inversé : le rythme éveil-sommeil),
- Les troubles du comportement (hyperactivité, agressivité, accès de colères, quête d'attention, crises de nerf de durée importante, automutilation, difficultés d'attention, auto-étreinte répétitive...),
- Un syndrome polymalformatif dans 30 à 40% des cas (cœur, rein, colonne vertébrale),
- Une hyposensibilité à la douleur,
- Les sensibilités aux bronchites et aux infections ORL : laryngites, otites à répétition qui risquent de se compliquer en otite séreuse.



PRÉVALENCE

Le syndrome de Smith-Magénis concerne aussi bien les garçons que les filles et affecte au moins 1 personne sur 25 000 naissances dans le monde, soit environ 25 nouveaux cas en France chaque année.

Cette faible prévalence est plutôt la résultante d'un sous-diagnostic de ce syndrome du fait de la méconnaissance de celui-ci. **La vraie prévalence serait plus proche de 1 cas sur 15 000 naissances.**

MANIFESTATIONS CLINIQUES

Cliniquement, beaucoup de personnes avec le syndrome de Smith-Magénis sont soupçonnées de présenter une pathologie psychiatrique, un Trouble du Spectre Autistique (TSA), un Trouble du Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDA/H), un Trouble Obsessionnel Compulsif (TOC), et / ou un trouble de l'humeur.

Plusieurs études [9] décrivent les manifestations générales et cranio-oro-faciales suivantes :

Générales [7] :

- **75% des personnes avec SMS développent des anomalies au niveau squelettique, ORL, neurologique et/ou comportemental** (TDA/H, troubles cognitifs, troubles du langage, obésité, comportements stéréotypés, troubles de la démarche, diminution de la sensation de douleur, malformations des vertèbres,...).
- **Entre 50 et 75 % des individus développent de façon fréquente les troubles suivants :**
 - Une déficience auditive associée à des malformations diverses,
 - Une croissance staturale réduite,
 - Des troubles du rythme du sommeil,
 - Des difficultés trachéo-bronchiales,
 - Des troubles du spectre autistique.
- **Seulement 25 à 50% des individus manifestent fréquemment :**
 - Des défaillances cardiaques,
 - Anomalies EEG (électro-encéphalogramme) sans crise,
 - Des troubles de la fonction immunitaire.
- **Moins de 25% présentent des anomalies des voies rénales ou urinaires.**

TRAITEMENT

Le syndrome de Smith-Magénis fait partie des Affections de Longue Durée (ALD) et sa prise en charge est remboursée à 100 % par l'Assurance Maladie.

À l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement du SMS. La Prise En Charge (PEC) est pluridisciplinaire, sous forme de programmes, et centrée sur les symptômes de la maladie. Il est recommandé que la PEC soit précoce, adaptée et spécifique à chaque personne.

Le traitement pourra associer l'un ou plusieurs de ces programmes en fonction de la nature du trouble :

- PEC par la psychomotricité ou la kinésithérapie ou l'ergothérapie (troubles moteurs)
- PEC par l'orthophonie (troubles du langage)
- PEC par la psychologie et/ou la psychiatrie (troubles du comportement et autistique)
- Une « hyperprévention » précoce et un suivi spécifique par le chirurgien-dentiste (risque carieux et parodontal élevé)
- Un suivi scolaire personnalisé et spécifique
- Traitement médicamenteux à base de mélatonine et/ou bêtabloquants ou un traitement psychotrope (troubles du sommeil)
- Un régime alimentaire équilibré et une pratique sportive (compulsion alimentaire)
- Une surveillance médicale régulière (un déficit auditif, une malformation cardiaque et/ou rénale qui peuvent être présents)
- Une assistance psychosociale pour les membres de la famille

Les traitements médicamenteux peuvent être à l'origine des effets secondaires suivants chez les personnes avec le syndrome de Smith-Magénis :

- | | | |
|-------------------------|-------------------|--------------------------------|
| • Risque hémorragique | • Somnolence | • Douleurs abdominales |
| • Bouche sèche | • Asthénie | • Thrombopénies |
| • Prise de poids rapide | • Céphalées | • Nécroses cutanées localisées |
| • Troubles digestifs | • Etourdissements | |

SMS

Une prise en charge pluridisciplinaire



2. RECOMMANDATIONS DES BONNES PRATIQUES D'HYGIÈNE BUCCO-DENTAIRE

PROBLÉMATIQUE DU SYNDROME DE SMITH-MAGÉNIS LIMITANT UNE HYGIÈNE BUCCO-DENTAIRE OPTIMALE

Chaque personne avec SMS présente des capacités et des difficultés propres qui conduiront chaque professionnel à évaluer le degré d'autonomie, le degré de compréhension et le niveau d'accompagnement requis en fonction du trouble présent.

- **Troubles de l'attention, de la concentration, consécutif à des troubles de la vigilance diurne, du retard de sommeil chronique et du handicap mental** : ils sont responsables d'une distractibilité importante, d'une attention réduite et d'un niveau de concentration bas lors d'une activité.
- **Troubles mnésiques (troubles de la mémoire)** entraînent des difficultés de mémorisation plus marquées sur la mémoire à court terme que sur la mémoire long terme qui est excellente. Ainsi, les personnes SMS ont besoin d'une répétition des règles de vie, de consignes quotidiennes, d'accompagnement scolaire.
- **Troubles de l'orientation dans le temps et dans l'espace** nécessitent une organisation logique de l'espace pour les personnes atteintes du SMS et des repères dans le temps.
- **Troubles du langage écrit** : l'acquisition de la lecture est laborieuse et souvent impossible. Le professionnel devra éviter les consignes écrites et privilégier les photographies ou les pictogrammes.
- **Troubles du langage oral (dysphasie)** : le retard de langage est constant et assez souvent important. L'enfant semble éprouver de grandes difficultés à former les sonorités, il utilise plus volontiers le mime et la gestuelle que la parole pour se faire comprendre. Plus tard le langage se structure de manière étonnante par une relative richesse du vocabulaire et de bonnes possibilités de compréhension avec un agrammatisme quasi total du discours. Le professionnel doit en tenir compte au cours de la communication avec une personne SMS. Les adultes SMS ont une voix rauque et une parole hachée, explosive, avec des répétitions et une persévérance de l'idée.
- **Troubles de la compréhension (orale, écrite)** : bien que les capacités de compréhension soient meilleures que leurs capacités d'expression, les personnes avec SMS présentent des difficultés dans le traitement de l'information. Ainsi, il est nécessaire de décomposer les consignes en ordres simples, et les activités en différentes séquences simples car ils sont bien souvent incapables de réaliser une suite complexe de gestes ou de directives.



- **Les troubles praxiques (troubles de la réalisation du geste)** : le geste se fait avec une certaine lenteur et maladresse. Le mouvement semble comme engourdi et gauche dans le geste intentionnel alors qu'il peut être prompt et précis dans l'action impulsive. Ce trouble complique toutes les formes d'apprentissages gestuelles réduisant ainsi l'autonomie de la personne SMS.

- **Les troubles de l'humeur** : très présent chez les personnes atteintes du SMS. Elles éprouvent de grandes difficultés à gérer leurs émotions, qu'elles soient positives ou négatives. Dès lors qu'elles sont manifestées avec trop d'intensité, les émotions semblent les submerger et les déstabiliser. Le professionnel ne doit pas hésiter à renforcer positivement toutes les bonnes actions et à alerter sur les attitudes inappropriées en gardant le comportement le plus neutre possible.

- **Les troubles anxieux** : les personnes SMS sont en proie à une anxiété permanente, ils peuvent avoir des troubles obsessionnels compulsifs, des phobies et des peurs paniques. Le professionnel doit avoir une attitude rassurante et doit toujours établir les limites affectives car les personnes avec SMS manquent d'inhibition sociale. Pour eux, comprendre les concepts généraux et les conventions sociales peut être difficile.

CONSEILS ET ATTITUDES POUR L'HYGIÈNE BUCCO-DENTAIRE DES PERSONNES AVEC SMS

Une action précoce est toujours à privilégier par rapport au brossage. Les recommandations concerneront en particulier la jeune personne et seront adaptées pour la personne adulte.

1. LES AIDANTS ET LES PROFESSIONNELS MÉDICO-SOCIAUX

De façon générale :

Pour des activités autour de la santé orale, il faudra privilégier le travail éducatif en petit effectif, voire individuel, pour améliorer les capacités de concentration. Adopter un comportement neutre (pas de marque d'affection distincte entre les personnes) tout en valorisant par des paroles positives (renforcement positif). Il est indispensable de prévenir à l'avance toute modification des habitudes de la personne SMS et lui permettre de s'isoler dans un coin calme s'il sent venir la colère ou s'il en ressent le besoin.

Pour transmettre une information ou transmettre un apprentissage, le professionnel devra :

- Offrir un environnement calme ou cadre de travail , structuré (repères du temps, organisation de l'espace dédié, utilisation de pictogrammes,...).
- Ritualiser la consigne (ex : temps du brossage dentaire) et l'insérer au cours des activités de la journée.
- Favoriser l'attention et la concentration par des activités de courte durée et l'utilisation d'aides.
- S'appuyer sur les bonnes capacités visuelles plutôt que sur la mémoire pour les apprentissages.
- Privilégier le concret par des activités relationnelles qui permettent une meilleure insertion sociale et favorisent l'autonomie.
- Décomposer les activités et les répéter : diviser les tâches en plusieurs composantes bien séquencées, utiliser des images pour visualiser les différentes étapes d'une activité, afficher les consignes,...

Pour assurer l'hygiène bucco-dentaire, le professionnel ou les aidants peuvent suivre les consignes suivantes :

- Brosser les dents des enfants (2 à 6 ans) après chaque repas pendant au moins 2 minutes avec une brosse à dents manuelle.
- Accompanyer le brossage des jeunes enfants et adolescents à l'aide d'aides visuelles, privilégier l'utilisation de la brosse électrique (seulement lorsque le brossage dentaire classique est accepté sans opposition par la personne) en tenant compte des aptitudes et de la tolérance au bruit et aux vibrations.
- Le brossage doit se faire de préférence après chaque repas ou à réaliser le matin et surtout le soir au coucher après le dernier repas avec une brosse à dents aux poils souples et un dentifrice fluoré, dont la teneur en fluor, est adaptée à l'âge (<https://sohdev.org/guide-de-recommandations/>).
- Utiliser une solution dentaire fluorée et du fil dentaire pour compléter le brossage, si cela est possible et en tenant compte des recommandations du chirurgien-dentiste, de la susceptibilité à la carie et de la coopération de l'enfant.
- Assurer un suivi semestriel chez un chirurgien-dentiste.
- Faire usage de pictogrammes ou de photographies pour séquencer les étapes du brossage et faciliter l'exécution des gestes (affichage dans le lieu dédié).
- Limiter le grignotage et la consommation des aliments collants et sucrés ainsi que les boissons sucrées et acides.
- Réaliser des contrôles fréquents par observation de la cavité buccale (dents et muqueuses) pour une détection précoce des lésions ou traumatismes.
- Pour la technique de brossage détaillée : <https://sohdev.org/guide-de-recommandations/>

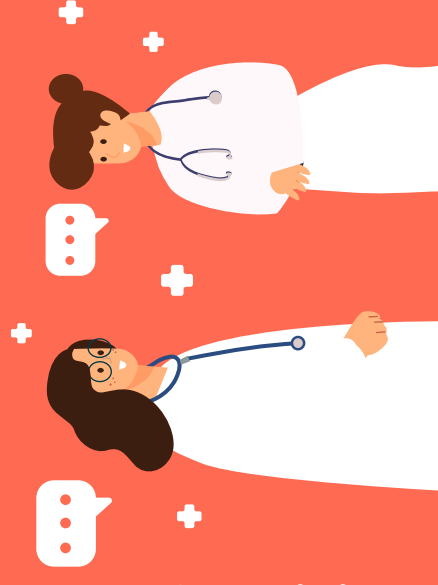


2. LES CHIRURGIENS-DENTISTES

Le succès de la prise en charge efficace d'une personne atteinte du syndrome de Smith-Magénis dépendra de la connaissance des troubles capables de modifier les gestes thérapeutiques, de la qualité de l'approche comportementale et du degré de coopération.



Les lésions et les affections bucco-dentaires sont en grande partie similaires à celles retrouvées dans la population générale et le mode opératoire sera adapté et utilisera toutes les techniques habituellement employées.



MANIFESTATIONS PRINCIPALES DU SYNDROME DE SMITH-MAGÉNIS

1 DÉFICIENCE INTELLECTUELLE

CONSÉQUENCES

- Difficultés à communiquer
- Difficultés à mémoriser
- Compréhension partielle des consignes
- Absence d'initiatives
- Autonomie longue à se mettre en place

PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE

- Instructions courtes, claires en s'adressant directement à l'enfant (par ex : Tell-Show-Do)
- Utilisation de pictogrammes ou photographies pour rappeler les différentes étapes de la séance
- Réalisation possible de tous les actes dentaires sans spécificités particulières

PRÉCAUTIONS

- Planifier un entretien préalable avec les parents pour préparer la séance
- Faire des photographies des instruments de consultation et de soins
- Présenter l'équipe de soin et les locaux
- Se renseigner sur la façon de transmettre les consignes des parents (expressions, mots, attitudes,...)

CONSEILS

- Récompenser la bonne coopération par des paroles positives
- Adapter les consignes d'hygiène bucco-dentaire en tenant compte des spécificités de l'enfant (compréhension, langage, dextérité,...)
- Faire une check-list ludique des différentes étapes du traitement avant chaque soin
- Renforcer la confiance et les relations entre l'équipe soignante et l'enfant par le respect des promesses

2 RETARD MOTEUR

CONSÉQUENCES

- Gestuelle imprécise
- Marche difficile

CONSEILS

- Favoriser un chemin d'accès facile à la salle de soins (suppression de tous les obstacles)
- Proposer l'utilisation de brosse à dents avec manche ergonomique

3 AUTOMUTILATION

CONSÉQUENCES Blessures et plaies au niveau des lèvres, des doigts ou des membres supérieurs ou inférieurs	PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE Proposer des gouttières semi-souples de protection (port en journée)	PRÉCAUTIONS Prévoir un temps d'adaptation et se rassurer que les gouttières de protections sont acceptées par la personne	CONSEILS Bien vérifier l'origine des lésions pour ne pas faire de déclaration hâtive de maltraitance
4 TROUBLES DU COMPORTEMENT			
CONSÉQUENCES - Hyperactivité - Difficultés d'attention - Agressivité, crises de nerf, Anxiété ++ - Recherche accrue d'attention - Compulsion alimentaire	PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE - Approche comportementale adaptée (rassurer et permettre des temps de pauses pour se calmer si nécessaire) - Utilisation MEOPA*, si anxiété ou hyperactivité élevée - Attention aux interactions possibles : «anesthésiques locaux et traitement sous bêtabloquants ou neuroleptiques» - Séances rapides et séquencées (20 min max)	PRÉCAUTIONS - Attitude neutre (pas de marque d'affection particulière) - Réduire les distractions lumineuses et sonores pouvant altérer le niveau d'attention - Identifier les principaux troubles du comportement - Autoriser l'enfant à s'isoler - Faire du renforcement positif	CONSEILS - En accord avec le médecin traitant, faire une prémédication sédative si nécessaire - Privilégier des RDV où l'affluence est basse - Demander aux parents de préparer la séance de soin avant le rdv chez le dentiste - Permettre qu'une personne de confiance ou les parents assistent aux soins - Évaluer régulièrement le risque carieux - Proposer l'aide d'un nutritionniste - Proposer un accompagnement psychologique
5 TROUBLES NEUROLOGIQUES (LANGAGE, POSTURE, HYPOTONIE GÉNÉRALISÉE...)			
CONSÉQUENCES - Difficultés à s'exprimer - Voix rauque - Dextérité diminuée - Faiblesse ou fatigabilité musculaire - Hyperlaxité ligamentaire - Hypotonicité des lèvres et de la langue - Bruxisme - Troubles de la mastication et de la déglutition souvent présents	PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE - Limiter la durée de l'ouverture buccale - Faire attention aux fatigues et tensions musculaires de la mandibule - Risque de fausse route accrue - Supprimer toutes les interférences occlusales ou prématurités - Proposer des gouttières nocturnes de protection	PRÉCAUTIONS - Si possible demander ou autoriser la présence d'un parent ou de l'adulte référent pour comprendre ce qui est exprimé - Surveiller le rythme de croissance des structures cranio-oro-faciales (actes d'interception) en collaboration avec l'orthodontiste	CONSEILS - S'appuyer sur les aides visuelles - Proposer l'utilisation de brosse à dents avec manche ergonomique - Mettre en place une collaboration avec l'orthophoniste, psychomotricien, ergothérapeute

6 TROUBLES DU SOMMEIL

CONSÉQUENCES

- Perturbations des rythmes d'éveil-sommeil
- Le temps des repas est variable
- Grignotage fréquent
- Crises de nerf et déficit d'attention

PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE

- Risque de saignement (association mélatonine-anticoagulants)
- Privilégier des actes de prévention précoces (fluoruration, sealants, gouttières fluorées)

PRÉCAUTIONS

- Vérifier les interactions éventuelles de la mélatonine avec d'autres molécules en utilisation courante au cabinet

CONSEILS

- Connaître le rythme de vie et les habitudes
- Privilégier des RDV à un moment de la journée favorable pour le patient (avec le parent ou la personne référente)

7 ANOMALIES DE NOMBRES DES DENTS (AGÉNÉSIES)

CONSÉQUENCES

- Réduction du nombre de dents
- Esthétique, espacements interdentaires
- Migrations dentaires
- Atteintes parodontales

PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE

- Conservation des dents temporaires si nécessaire
- Réalisation de prothèses amovibles, fixes ou implants pour restaurer l'esthétique si la coopération est suffisante

PRÉCAUTIONS

- Proposer un suivi plus régulier au cabinet dentaire

CONSEILS

- Demander à la famille d'assurer une continuité de la prévention à la maison (un brossage dentaire minutieux au moins une fois par jour, alimentation équilibré, une surveillance régulière de la cavité buccale,...)
- Proposer un bilan orthodontique précoce (dès l'âge de 6 ans)

8 ANOMALIES DE FORMES DES DENTS (TAURODONTISME)

CONSÉQUENCES

- Évolution rapide et douloureuse des lésions carieuses
- Anatomie particulière du réseau canalair

PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE

- Abstention thérapeutique
- Si endodontie, procédure délicate et minutieuse (contre-indication relative)

- Réaliser des mainteneurs d'espace ou différer la prise en charge prothétique à l'âge adulte

- Bilan radiographique dès 8 ans si pas possible avant (Radiographie Panoramique et / ou Bite-wing une fois par an)

CONSÉQUENCES

- Trouble de l'articulé dentaire
- Atteinte esthétique
- Risque carieux et parodontal augmenté
- Accumulation de la plaque dentaire

PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE

- Proposer un détartrage manuel en première intention et un brossage professionnel régulier
- PEC orthodontique pour corriger les rotations si la coopération est suffisante (interception et traitement multi-attaches,...)

- Adopter une démarche pluridisciplinaire

10 SENSATION DE DOULEUR DIMINUÉE

CONSÉQUENCES - Augmentation du risque carieux - Aggravation des lésions buccales - Augmentation du risque infectieux	PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE - Compter uniquement sur son sens clinique - Supprimer systématiquement les caries débutantes	PRÉCAUTIONS Proposer des visites de contrôle tous les 3 mois ou 6 mois minimum	CONSEILS - Proposer des séances d'éducation thérapeutique en santé orale en associant la famille et les aidants - Recommander un contrôle régulier de la cavité buccale par la famille et les aidants
---	--	---	---

11 FENTES LABIALES ET PALATINES

CONSÉQUENCES Esthétiques et fonctionnelles	PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE - Orientation précoce pour une PEC maxillo-faciale - Proposer une PEC orthodontique secondaire	PRÉCAUTIONS Être attentif si réalisation prothèses	CONSEILS Prévoir un entretien préalable avec les parents
---	---	---	---

12 ANOMALIES CARDIAQUES ET/OU RÉNALES

CONSÉQUENCES - Risque infectieux - Les contre-indications possibles aux actes dentaires	PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE Recommandations HAS* cardiopathies et soins bucco-dentaires	PRÉCAUTIONS INR*, TP*, avant toute intervention chirurgicale	CONSEILS Prise en charge pluriprofessionnelle
---	---	---	--

13 MALFORMATIONS DES VERTÈRES (SCOLIOSE...)

CONSÉQUENCES Installation difficile sur le fauteuil	PRISE EN CHARGE ORALE CLINIQUE Aménager les postures de soins	PRÉCAUTIONS Prévoir des coussins pour le confort du patient et une meilleure stabilisation	CONSEILS Faire valider cette approche avec la famille ou les aidants familiaux
--	--	---	---

14 MAINTIEN DE LA BOUCHE OUVERTE

CONSÉQUENCES - Bouche sèche - Risque carieux élevé			CONSEILS - Hydratation fréquente - Utilisation de solutions dentaires fluorées en complément du brossage
--	--	--	--

BIBLIOGRAPHIE

1. Laje G, Morse R, Richter W, Ball J, Pao M, Smith ACM. 2010. Autism spectrum features in Smith–Magenis syndrome. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 154C:456–462.
2. Chen KS, Manian P, Koeuth T, Potocki L, Zhao Q, Chinault AC, Lee CC, Lupski JR. Homologous recombination of a flanking repeat gene cluster is a mechanism for a common contiguous gene deletion syndrome. *Nat Genet.* 1997;17:154–63. [PubMed].
3. Allanson JE, Greenberg F, Smith AC. The face of Smith-Magenis syndrome: a subjective and objective study. *J Med Genet.* 1999;36:394–7. [PMC free article] [PubMed].
4. Greenberg F, Lewis RA, Potocki L, Glaze D, Parke J, Killian J, Murphy MA, Williamson D, Brown F, Dutton R, McCluggage C, Friedman E, Sulek M, Lupski JR. Multi-disciplinary clinical study of Smith-Magenis syndrome (deletion 17p11.2) *Am J Med Genet.* 1996;62:247–54. [PubMed].
5. Smith AC, Duncan WC. Smith-Magenis syndrome: a developmental disorder with circadian dysfunction. In: Butler MG, Meaney FJ, eds. *Genetics of Developmental Disabilities*. Boca Raton, LA: Taylor and Francis Group; 2005.
6. Oral Health Fact Sheets for Patients with Special Needs © 2010 by University of Washington and Washington State Oral Health Program.
7. Ann CM Smith, et Al. Smith-magenis Syndrome. 2001. GeneReviews.
8. Barbara Haas-Givler, M.Ed. and Brenda Finucane, M.S. Classroom Strategies That Enhance Learning For Children with Smith-Magenis Syndrome. Elwyn Training and Research Institute. Reprinted from *Spectrum Journal*, Volume 2 (1), Winter/ Spring 1995.
9. C. SANZ JAEN. Le syndrome de Smith-Magenis. Thèse de Médecine Générale, Toulouse Rangueil. Juin 2013.

SOURCE INTERNET

- <http://rarediseases.info.nih.gov/gard/8197/smith-magenis-syndrome/resources/8>
- www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/SyndromeSmithMagenis-FRfrPub387.pdf



LEXIQUE

Hypotonie musculaire : L'hypotonie est le terme médical désignant un faible tonus musculaire ou une faiblesse musculaire.

Syndrome polymalformatif : Ensemble des signes ou symptômes qui caractérisent ou décrivent des malformations congénitales.

Distractibilité : Incapacité à fixer son attention.

Troubles mnésiques ou troubles de la mémoire : correspondent à l'incapacité ou la difficulté à mémoriser un fait actuel, à retrouver un souvenir.

Agrammatisme : Défaut de prononciation résultant de l'omission d'une ou de plusieurs lettres d'un mot. Forme d'aphasie, trouble de l'agencement syntaxique des mots.

Tell-Show-Do : Termes Anglais traduit par « Dire ou Enoncé, Montrer puis Faire ».

Traitement sous bêtabloquants : Les bêtabloquants sont prescrits pour traiter les troubles du rythme cardiaque (la tachycardie, l'arythmie), l'insuffisance coronarienne (infarctus du myocarde et angine de poitrine), l'insuffisance cardiaque ou l'hypertension artérielle.

Bruxisme : Forme de crispation des mâchoires se traduisant par un grincement ou le serrement involontaire des dents.

Sealants : Matériaux plastiques, appliqués directement sur les faces occlusales des dents pour prendre place dans les puits et fissures et conçus pour prévenir la carie dentaire.

PEC : Prise en charge.

Bite-wing : Technique de diagnostic dentaire utilisant un film radiographique permettant de voir les caries entre les dents et sous la ligne gingivale.

HAS : Haute Autorité de la Santé .

INR : (International normalized ratio) est un test biologique permettant la surveillance de l'efficacité d'un traitement par antivitamine K.

TP : Le taux de prothrombine (TP, PR ou Prothrombin Ratio en anglais) est un examen de biologie médicale utilisé pour évaluer la coagulation sanguine.

MEOPA : Mélange équimolaire d'oxygène-protoxyde d'azote qui est une technique de prise en charge en sédation consciente.

ASSOCIATIONS

Orphanet : Orphanet est un serveur d'informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins en libre accès pour tous publics.

Alliance Maladies Rares : L'Alliance Maladies Rares a pour objet de susciter, de développer, sur les questions communes aux maladies rares et aux handicaps rares, d'origine génétique ou non, toutes actions de recherche, d'entraide, d'information, de formation et de revendication.

ASM 17 (www.smithmagenis.com) : Association de parents d'enfants atteints du Syndrome de Smith-Magenis France.

PRISMS : Association Smith Magenis américaine.

SMS foundation UK : Site de l'association britannique.



Association SOHDEV - Centre Hospitalier le Vinatier
Bâtiment 337 - 95 Boulevard Pinel - BP 30039
69678 BRON CEDEX

✉ sohdev@ch-le-vinatier.fr

☎ 04 37 91 54 14

🌐 www.sohdev.org



Association Loi 1901
N° SIRET : 480 477 322 00014 – Code NAF : 7219Z
N° d'enregistrement au registre des associations : W691054938
Membre cofondateur de l'UEC-HDV (Unité d'Epidémiologie Clinique : « Handicap Dépendance Vulnérabilité »)
Accréditée par le RECIF (Réseau d'Epidémiologie Clinique International Francophone)
N° de déclaration de l'organisme de formation : 82 69 09313 69
(cet enregistrement ne vaut pas agrément de l'état)