



Equipe Relais Handicaps Rares
Midi-Pyrénées



- Syndrome de Smith Magenis - Collectif d'échanges et de formation pour les aidants familiaux et les professionnels concernés

Les collectifs que nous proposons sont directement en lien avec les expériences rencontrées sur le terrain, les besoins repérés. Celui-ci ne fait pas exception, la réflexion autour du syndrome de Smith Magenis (SMS) est née suite à plusieurs contacts avec des établissements/services accueillant des personnes présentant le syndrome, qui s'interrogeaient sur la connaissance générale du syndrome en lien avec l'accompagnement quotidien qu'ils pouvaient proposer.

Ce collectif s'est déroulé en visioconférence, le mardi 10 novembre de 14h à 16h.

Nous souhaitons particulièrement remercier Olivier Chabot, pilote de l'Equipe Relais Handicaps Rares Midi-Pyrénées qui a largement contribué à l'élaboration de ce collectif mais qui n'a malheureusement pas pu l'animer à nos côtés le jour J.

Objectifs et participants :

L'animation de la session a été assurée conjointement par l'Equipe Relais Handicaps Rares Midi-Pyrénées - Argana Bessiere, coordinatrice médico-sociale, Claudine Bonafos, assistante sociale spécialisée et le CHU de Toulouse - Dr Julia, généticienne, Dr Karsenty, neuropédiatre et Dr Benvegny, pédopsychiatre.

59 personnes se sont mobilisées pour ce collectif d'échanges, certains étaient jusqu'à 10 derrière un écran ! 51 personnes étaient des professionnels (secteur enfants et adultes) issus d'établissements ou services médico-sociaux et sanitaires, ou encore d'associations. 8 personnes étaient des familles accompagnant leurs enfants atteints du syndrome.

Nous avons pu organiser un relai à domicile pour une famille, afin qu'elle soit pleinement disponible pour participer à ce collectif. Merci à Delphine Poinot, éducatrice spécialisée de l'Equipe Relais d'avoir accompagné le jeune pendant ces deux heures.

Bien loin de notre « accueil-café » habituel, le collectif a timidement débuté par l'accueil informatique des personnes. Nous avons introduit cette session par une brève présentation de l'Equipe Relais, de la session et de ces règles du jeu.

EQUIPE RELAIS HANDICAPS RARES – MIDI-PYRENEES

Sites Internet : <http://midipyrenees.erhr.fr> et <http://facebook.com/equiperelaishandicaps>

Olivier CHABOT (pilote) – olivier.chabot@erhr.fr - 07 76 06 68 71

Argana BESSIERE (coordinatrice) – argana.bessiere@erhr.fr – 06 16 36 10 83

CESDV - Institut des Jeunes Aveugles - 05 61 14 82 22 - 37 Rue Monplaisir, 31400 TOULOUSE

Contenu :

Le premier médecin à prendre la parole sur le SMS a été le Dr Julia, généticienne à l'Hôpital de Toulouse. Elle a présenté un panorama du syndrome en insistant sur l'importance du diagnostic et des avis génétiques. Dr Julia a rendu sa présentation accessible et a pu évoquer l'évolution dans le temps du SMS et enfin, a introduit les troubles associés du syndrome.

Un temps d'échange court suite à cette présentation a permis aux participants d'interroger le Dr Julia par rapport au diagnostic et donc, de revenir sur l'importance de l'investigation et de l'exploration des troubles présentés par les personnes.

Le Dr Karsenty, neuropédiatre à l'Hôpital de Toulouse a ensuite continué la présentation en évoquant les troubles associés au SMS et en particulier sur l'aspect neurologique et ses conséquences : les troubles du sommeil, les troubles sensoriels, les comorbidités et la question des traitements.

Les réactions des participants ont amené le Dr Karsenty à parler plus précisément de l'importance du traitement des troubles du sommeil. Lorsqu'ils ne sont pas ou mal traités, les troubles du sommeil peuvent être à l'origine du développement d'autres troubles et donc, avoir des répercussions directes sur la vie quotidienne des personnes et sur leurs comportements.

La transition était faite pour le Dr Benvegna, pédopsychiatre de l'Hôpital de Toulouse, afin qu'il puisse aborder l'aspect psychiatrique et ses conséquences sur les comportements : entre la gestion des émotions et des frustrations, le rapport à l'autre et le rapport au temps... Le Dr Benvegna a pu proposer une approche générique sur les troubles du comportement, la sexualité et les singularités cognitives.

Avec émotion, une famille a partagé son témoignage avec les participants et a conduit le Dr Benvegna à évoquer plus précisément la question de la sexualité ; entre recherche de perceptions corporelles pouvant se traduire par des automutilations et la question de la charge affective, le débordement pulsionnel (travail sur l'éducation sexuelle, sur les interdits...).



« Le syndrome de Smith Magenis a été décrit pour la première fois en 1982 par deux généticiennes : les Drs Ann Smith et Hélène Magenis. »

Photographie du Dr Ann Smith

Source : <https://www.prisms.org/>

Afin d'illustrer la présentation des médecins, les professionnels de la MAS des Marronniers (Cépet 31) avaient préparé un témoignage retraçant l'accueil, leur rencontre et leur accompagnement auprès d'une personne présentant le SMS. Nous les savons pleinement impliqués, et nous avons sans aucun doute manqué de temps afin qu'ils puissent nous parler également de leur ressenti. Loin d'être une formule miracle, ce témoignage venait appuyer les différentes facettes du syndrome auquel ils avaient pu être (et étaient encore) confrontés au quotidien. Entre pédagogie du doute, interrogations et tentatives, des hypothèses ont pu être évoquées ensemble (espace de repos dédié, environnement contenant, couverture/gilet lesté, reconnaissance des émotions et prise en compte spécifique, gestion du langage par des outils de communication, élaboration de contrats de gestion de crise en amont et avec la personne concernée).

Il est certain que beaucoup d'entre nous aurait aimé prolonger ces échanges mais le temps imparti ne nous l'a pas permis. Pour conclure, nous sommes restés sur cette idée qu'ensemble, professionnels et familles, continuons à investiguer, imaginer et proposer de nouvelles réponses aux personnes que nous accompagnons

Un « retour à chaud » du questionnaire :

Nous avons proposé aux participants de remplir directement un questionnaire en ligne afin de nous faire part des éléments qui leur auraient manqué et si, s'il avait une suite à donner à cette session, sous quelle forme (groupe/individuel, présentiel/visioconférence...). Entre point fort et point d'effort, voici les ressentis « à chaud » :

- Les participants se sont rejoints sur l'intérêt de la pluralité et la complémentarité des intervenants : des médecins accessibles qui rendent leur discours compréhensible. Encore un grand merci à eux ! Et pour répondre à la demande de certains d'entre vous, voici leurs coordonnées : Dr Julia julia.s@chu-toulouse.fr / Dr Karsenty karsenty.c@chu-toulouse.fr / Dr Benvegna benvegna.g@chu-toulouse.fr.



- En raison du manque de temps, les participants regrettent de n'avoir pas pu échanger plus longuement entre eux sur les solutions d'accompagnement au quotidien que ce soit à domicile ou en établissement.



- Deux participants demandent des références d'ouvrages, de la documentation. Vous pouvez trouver des informations sur les « besoins éducatifs particuliers » [ici](#), les coordonnées d'une associations de parents (13) [ici](#) ou encore des recommandations à destinations des professionnels médicaux, [ici](#). Et pour les plus bilingues d'entres vous, un livret d'accueil [ici](#).

Et pour la suite ?

Voici les perspectives citées par les participants :



- Mise en commun et création d'une boîte à outils : mise à disposition de ressources
- Création d'un réseau local voire régional, de groupes d'échanges d'expertises partagées et pratiques entre professionnels
- Renouvellement de visioconférence en 2h pour aborder le SMS et entre autres, le lien entre les retards de croissance et le syndrome
- Les solutions de répit pour les professionnels et les familles