

Syndrome de Smith-Magenis



Fiche - Sources d'information et de ressources

CENTRE iRARE

Centre d'information et de soutien en maladies rares

- ▶ **Synonymes** : Syndrome de microdélétion 17p11.2 (*en anglais* : *Smith-Magenis Syndrome, 17p11.2 microdeletion syndrome*)
- ▶ **Fréquence de la maladie** : 1 à 9 sur 100 000 (incidence de 1 sur 15 000 à 1 sur 25 000 nouveau-nés).
- ▶ **Hérédité** : Autosomique dominante

Transmission autosomique dominante :

"Autosomique" signifie que le gène en question est situé sur l'un des chromosomes numérotés ou non sexuels. La maladie peut donc affecter autant les garçons/hommes que les filles/femmes. "Dominant" signifie qu'une seule copie du gène muté (d'un parent) suffit à provoquer la maladie. Les enfants d'une personne atteinte d'une maladie autosomique dominante ont chacun 50 % de probabilité d'être atteints. Cependant, pas tous les individus atteints ont un parent atteint. On dit que ces individus ont une mutation « de novo » et ils peuvent transmettre leur mutation à leur descendance.

❖ **Ressources – Génétique Simplement (genetiquesimplement.com)**

N.B. Si vous souhaitez un conseil génétique pour cette maladie, contactez-nous. Une conseillère en génétique pourra vous donner les informations de base et, si nécessaire, vous référer à un service de génétique. Services génétiques au Québec <http://rqmo.org/wp/repertoires/>, section « Génétique ».

Associations/groupes de soutien

France : [Pas à pas avec Alexia](#)
[Association Smith Magenis](#)

États-Unis : [PRISMS \(Parents & Researchers Interested in Smith-Magenis Syndrome\)](#)

Europe (Grande-Bretagne) : [Smith-Magenis Syndrome Foundation](#)

Ailleurs dans le monde : [Liste d'associations d'Orphanet](#)

Les associations suivantes ne sont pas spécifiques à cette maladie rare, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires :

Québec : [Association de Montréal pour la déficience intellectuelle](#)
[Parents pour la déficience intellectuelle](#)
[Fédération québécoise de l'autisme](#)
[Fondation Sommeil](#)

Canada : [Obesity Canada](#)

France : [VALENTIN APAC Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques](#)

Blogues, forum, pages Facebook :

Groupe Facebook : [Syndrome de Smith-Magenis](#)

Groupe Facebook : [Smith-Magenis Syndrome Support - PRISMS, Inc.](#)

- ❖ **Pour des ressources gouvernementales ou communautaires, consultez notre site web : <http://rqmo.org/wp/repertoires/>**

Résumé

Traduit de l'anglais du site web du [National Center for Advancing Translational Sciences – Genetic and Rare Diseases Information Center \(NIH-GARD\)](#).

Le syndrome de Smith-Magenis est un trouble du développement qui affecte de nombreuses parties du corps. Les principales caractéristiques de cette maladie comprennent une déficience intellectuelle légère à modérée, un retard de la parole et du langage, des traits faciaux distinctifs, des troubles du sommeil et des problèmes de comportement. La plupart des personnes atteintes du syndrome de Smith-Magenis ont une délétion de matériel génétique d'une région spécifique du chromosome 17 dans chacune des cellules de leur corps. Bien que cette région contienne plusieurs gènes, la perte d'un gène particulier, *RAI1*, est responsable de la plupart des caractéristiques de la maladie. Dans la plupart de ces cas, la délétion n'est pas héréditaire, se produisant au hasard lors de la formation d'ovules ou de spermatozoïdes, ou au début du développement fœtal. Dans environ 10% des cas, le syndrome de Smith-Magenis causé par une modification génétique du gène *RAI1*. Ces modifications génétiques peuvent se produire de manière aléatoire ou peuvent être héritées d'un parent de manière autosomique dominante.

Documents de type « revue » pour vous et vos professionnels de la santé

Orphanet : [Syndrome de Smith-Magenis](#)

Encyclopédie Orphanet grand public : [Syndrome de Smith-Magenis](#)

Encyclopédie Orphanet du handicap : [Syndrome de Smith-Magenis](#)

NORD : [Smith Magenis Syndrome](#)

GARD : [Smith Magenis Syndrome](#)

Medline Plus: [Smith Magenis Syndrome](#)

Disease InfoSearch: [Smith Magenis Syndrome](#)

GeneReviews : [Smith Magenis Syndrome](#)

Articles:

[Lignes directrices de gestion des soins pour les personnes atteintes du syndrome de Smith-Magenis, par les professionnels du comité aviseur de l'association PRISMS \(Medical Management Guidelines for an individual diagnosed with SMS\)](#)

[Liste de vérification pour la gestion des soins pour les personnes atteintes du syndrome de Smith-Magenis, par les professionnels du comité aviseur de l'association PRISMS \(SMS Management Checklist\).](#)

Article de revue incluant symptômes, diagnostic et traitements [\(Smith-Magenis Syndrome—Clinical Review, Biological Background and Related Disorders\)](#)

Article sur la gestion des troubles du sommeil associé au syndrome de Smith Magenis [\(Management of Sleep Disturbances Associated with Smith-Magenis Syndrome\)](#)

(Vous pouvez utiliser Google Chrome pour traduire des pages web. Voir instructions ici : [Modifier la langue utilisée dans Chrome et traduire des pages Web - Ordinateur - Aide Google Chrome](#))

Cliniques spécialisées/médecins experts

Québec : [Services génétiques au Québec](#)
[Association des neurologues du Québec](#)

[Dr Sébastien Jacquemont, MD](#), Médecin généticien, CHU Sainte-Justine. Spécialiste des troubles neuropsychiatriques et neurodéveloppementaux d'origine génétique

[Centre intégré du réseau en neuro-développement de l'enfant: CIRENE du CHU Sainte-Justine](#)

[Clinique du Cerveau-Développement-Comportement \(CDC\) de l'Hôpital de Montréal pour Enfants](#)

[Centres experts en France](#)

[Filières/réseaux \(France et autres pays\)](#)

États-Unis :

[Clinique Smith-Magenis](#) (Brenda Finucane, MS, LGC, et Barbara Haas-Givler, MEd, BCBA), Danville, PA, États-Unis ([Articles pertinents](#))

[Dre Andrea L. Gropman, M.D.](#), pédiatre spécialiste des troubles neurodéveloppementaux et neurologue, Children's National, Washington, DC, États-Unis ([Articles pertinents](#))

[Dre Jane M. Charles MD](#), pédiatre spécialiste des troubles neurodéveloppementaux, Medical University of South Carolina, Charleston, SC, États-Unis ([Articles pertinents](#))

Orphanet : [Liste](#)

Médicaments orphelins

Les médicaments dits « orphelins » sont destinés au traitement de maladies rares. Le produit obtient d'abord la « désignation orpheline » pour bénéficier de certains avantages pour la recherche et le développement. Lorsqu'il a obtenu une autorisation de mise en marché, on l'appelle un « médicament orphelin ». Cependant, d'autres médicaments peuvent être utilisés pour traiter une maladie rare.

Sur le marché (Europe et États-Unis) :

- [HETLIOZ](#)
- [Hetlioz LQ](#)
- [Imcivree](#)

Ces médicaments sont non-disponibles au Canada.

❖ [Ressources médicaments – RQMO](#)

Essais cliniques

Attention : il est recommandé de discuter des essais cliniques avec votre médecin

ClinicalTrials.gov

- 1) En préparation :
 - [Ghréline chez les patients atteints d'une maladie rare associée à une déficience intellectuelle, à une hyperphagie et/ou à un surpoids et/ou à une obésité, France](#)
 - [Étude sur le syndrome de Smith-Magenis, France](#)
- 2) Tous les essais cliniques : [Liste](#)

Essais cliniques Orphanet : [Liste](#)

Contactez Recherche Clinique Québec pour un service d'accompagnement qui assiste les patients et leurs proches aidants dans leur recherche d'essais cliniques :

Téléphone : 1-866-669-6814

Courriel : contact@recherchecliniquequebec.com

Registre de patients ou biobanques

Un registre de patients est une base de données dans laquelle on entre des informations et des données cliniques sur les patients atteints d'une maladie particulière. Cela sert à connaître davantage la maladie, à orienter les recherches et à trouver des participants pour des essais cliniques de traitements. Pour certains registres, les patients peuvent entrer eux-mêmes leurs données via un site Internet et pour d'autres, on demande au médecin traitant d'y verser les données à partir du dossier médical.

Registres internationaux gérés par une association de patients (vous pouvez y participer vous-même) :

[Registre des patients atteints du syndrome de Smith-Magenis](#)

[Registre des patients atteints du syndrome de Smith-Magenis de Vanda Pharmaceutical](#). Pour les patients souffrant de troubles du sommeil sévères avec le syndrome de Smith-Magenis (SMS).

Registre de recherche (géré par cliniciens ou chercheurs) : [Smith Magenis Syndrome Study](#).

Biobanque : [Biobanque de l'Institut Corriell et de PRISMS](#)

Orphanet : [Liste](#)

Projets de recherche

Recherche clinique :

Ann C.M. Smith, MA, DSc, CGC, conseillère en génétique, National Human Genome Research Institute (NHGRI), National Institutes of Health (NIH), Bethesda, MD, États-Unis ([Articles pertinents](#))

Dr Christine Brennan, PhD CCC-SLP, orthophoniste, Speech, Language, & Hearing Sciences University of Colorado Boulder, Colorado, États-Unis ([Articles pertinents](#))

Recherche en génétique:

Dr Sarah Elsea, PhD, professeure de génétique moléculaire et humaine et directrice de génétique biochimique au Baylor college of Medicine, Houston, Texas, États-Unis ([Articles pertinents](#))

Recherche fondamentale :

Dr Wei-Hsiang Huang, PhD, professeur, centre de recherche en neuroscience, départements de neurologie et de neurochirurgie, Université McGill, Montréal, Québec, Canada ([Articles pertinents](#))

Dr Lawrence T. Reiter, PhD, professeure de neurologie, département d'anatomie et de neurobiologie de University of Tennessee Health Science Center, Memphis, Tennessee, États-Unis ([Projets en cours](#))

Orphanet : [Liste](#)

Pour autres informations sur la recherche, voir section suivante « Articles spécialisés »

Articles spécialisés

PubMed :

[Tous les articles](#)

[Articles de synthèse](#)

[Articles sur les traitements](#)

Conférences

[PRISMS 11th International SMS Conference](#), août 2022

[Webinaires de PRISMS](#) disponibles en ligne

Jumelage

Pour trouver des personnes atteintes de votre maladie au Québec, puisqu'il n'y a pas d'association spécifique au syndrome de Smith-Magenis au Québec ou au Canada, **contactez-nous au RQMO** : info@rqmo.org

Pour trouver d'autres personnes atteintes ailleurs qu'au Québec :

Canada : [CORD \(Canadian Organization for Rare Disorders\)](#)

International :

[RareConnect \(français\)](#)

[Forum Maladies Rares \(France\)](#)

[Service de mise en relation d'Orphanet \(français\)](#)

[NORD \(National Organization for Rare Disorders, USA\)](#)

[Genetic Alliance \(USA\)](#)

[RareShare](#)

[PatientsLikeMe](#)

[Inspire](#)

Date de mise à jour : JUIN 2024

Il peut toujours y avoir de nouvelles informations sur cette maladie rare, particulièrement en rapport avec la recherche, les traitements ou la génétique; contactez-nous pour une mise à jour).

Note : La présente liste de ressources n'est pas exhaustive. Votre équipe médicale connaît peut-être des ressources qui ne sont pas indiquées ici. Les informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale. Nous ne sommes pas responsables de l'information sur les sites externes.

Information fournie par le Centre iRARE

(Centre d'information et de soutien en maladies rares du Québec)



Pour de l'aide concernant l'information qui se trouve sur les sites indiqués dans cette fiche, ou si vous avez de la difficulté avec l'information en anglais, ou pour toutes autres questions, contactez-nous :

Info@rqmo.org (819) 943-2854 ou sans frais 1-888-822-2854

- ❖ *Consultez notre site web rqmo.org*
- ❖ *Suivez-nous sur Facebook : [Regroupement québécois des maladies orphelines](#)*
- ❖ *Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé : [Maladies rares/orphelines – Soutien et références - Québec](#)*
- ❖ *Pour recevoir des nouvelles sur les maladies rares : [Inforiel](#)*
- ❖ *Pour lire ou nous faire un témoignage: [Galerie La mosaïque](#)*