



UNIVERSITY OF
BIRMINGHAM



Comprendre le comportement chez le syndrome Smith-Magenis

Lucy Wilde, Jayne Trickett and Chris Oliver

The Cerebra Centre for Neurodevelopmental Disorders

School of Psychology

University of Birmingham

UK



Notre points de démarrage

- Tous les personnes sont uniques et chaque enfant et adulte avec le syndrome Smith-Magenis est unique
- Dans beaucoup d'aspects de leurs vies, les enfants et adultes diagnostiqué avec le syndrome Smith-Magenis sont pareils que les autres et ont les même besoins, désirs et droits que tous les autres
- A certains égards, les enfants et adultes avec le syndrome Smith-Magenis sont différents de ceux qui n'ont pas le syndrome Smith-Magenis.
- Nous allons considérer ces différences mais nous gardons à l'esprit qu'ils sont comme les autres ou encore que chacun est unique



Engageant and sociable
La capacité de créer de forts liens
sociaux

La mémoire et la capacité
d'apprentissage

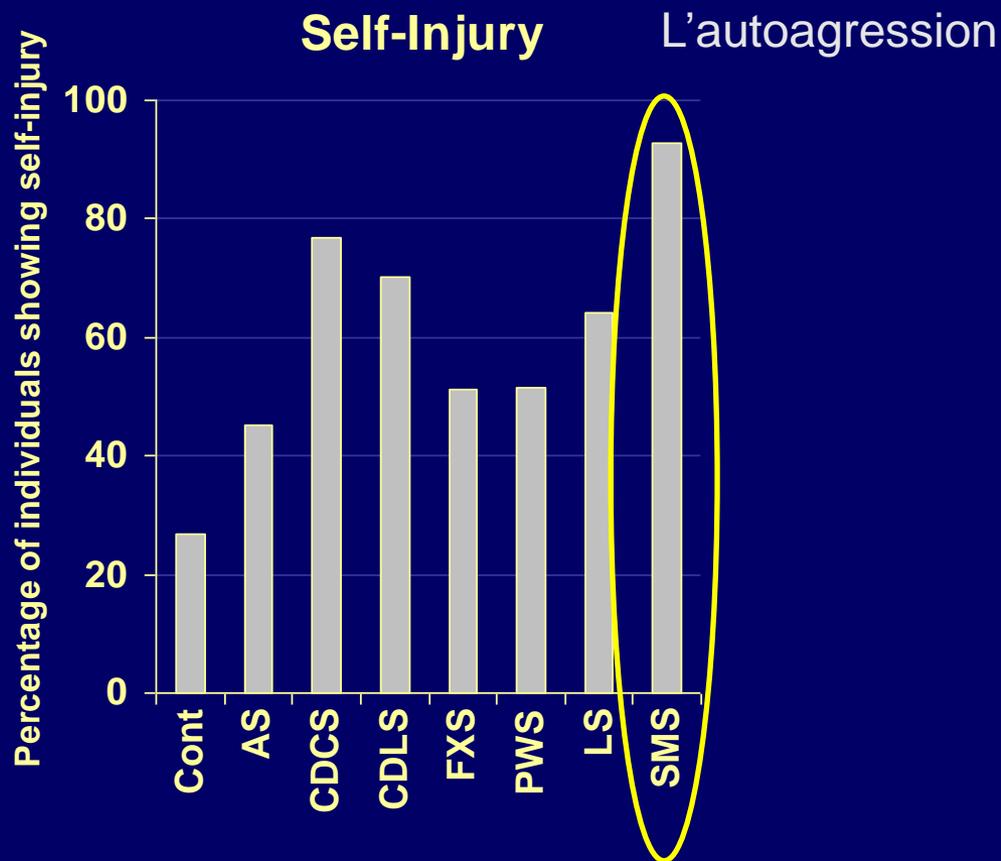
Les compétences informatiques

Le comportement et le syndrome Smith-Magenis

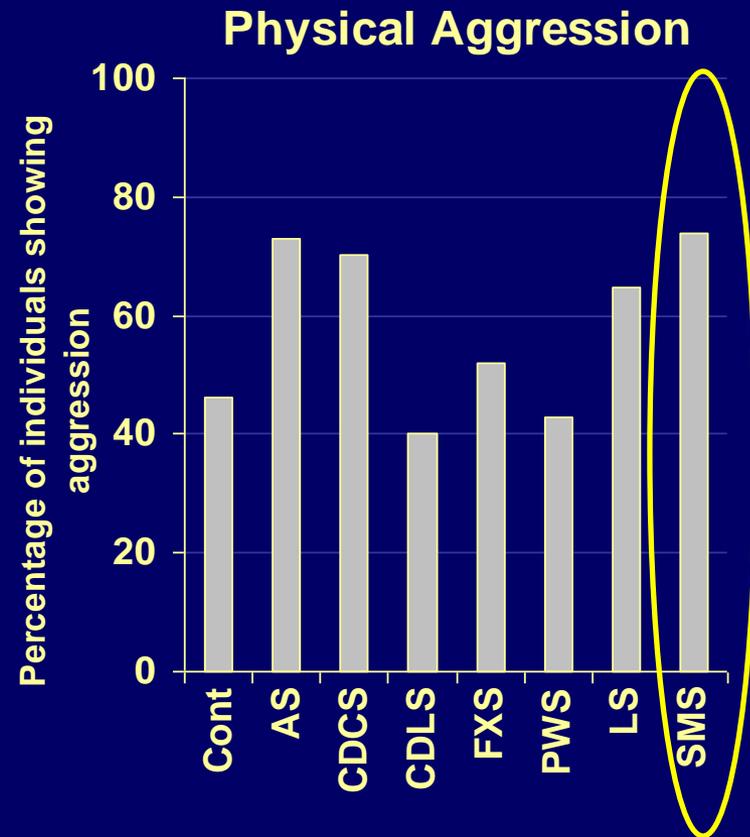
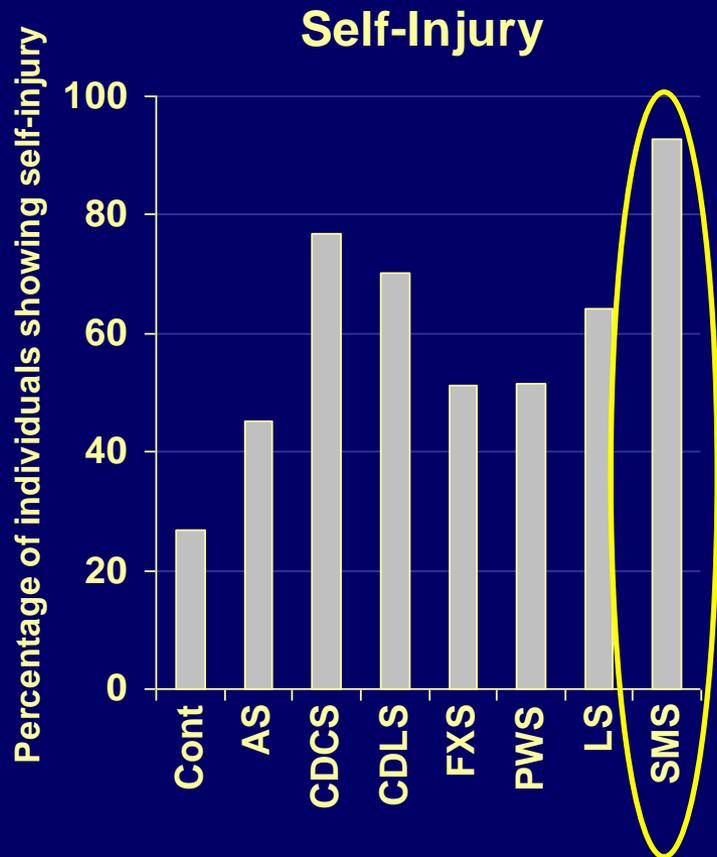
- L'autoagression, l'agression
- l'impulsivité et les crises de colère
- Troubles du sommeil
- Autisme (?) et le comportement social
- Ressources

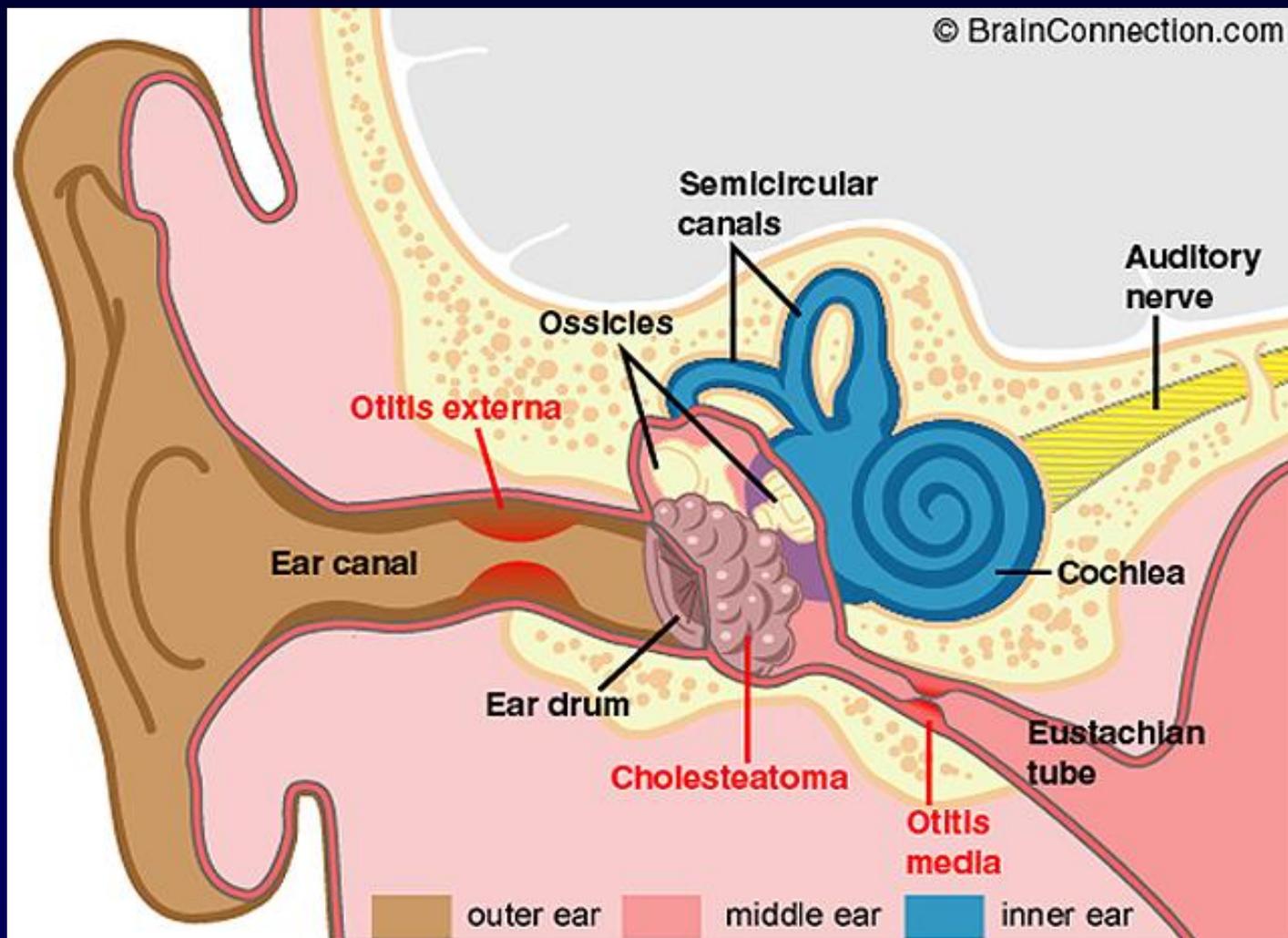
L'autoagresion et l'agresion

Prévalence de l'autoagression et de l'agression physique dans les syndromes génétiques



Prévalence de l'autoagression et de l'agression physique dans les syndrômes génétiques





Les infections récurrentes de l'oreille moyenne sont associées au cognement de la tête

Esophagus

Lower Esophageal
Sphincter Open
Allowing Reflux

Diaphragm

Lower Esophagus
Sphincter Closed

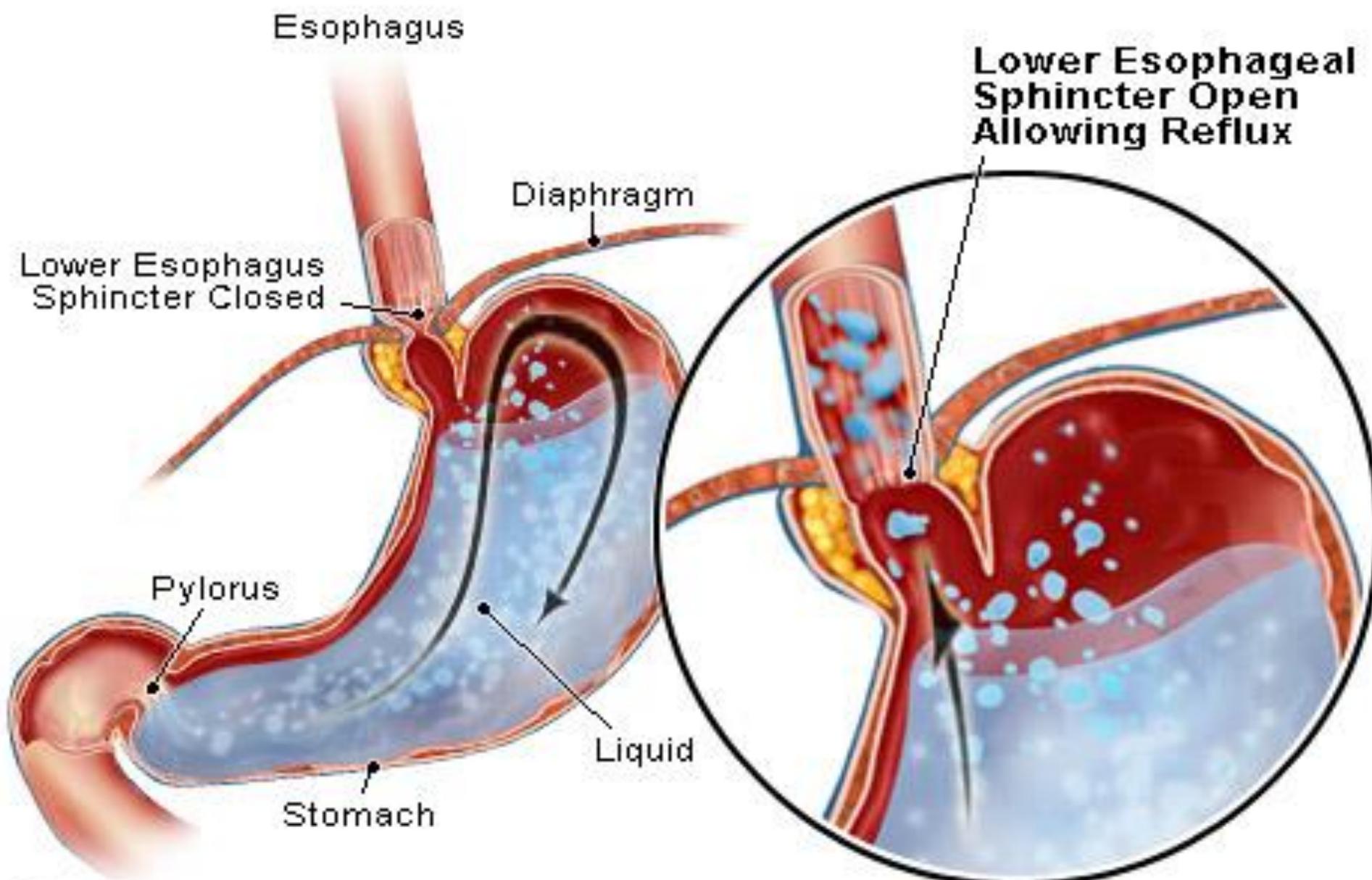
Pylorus

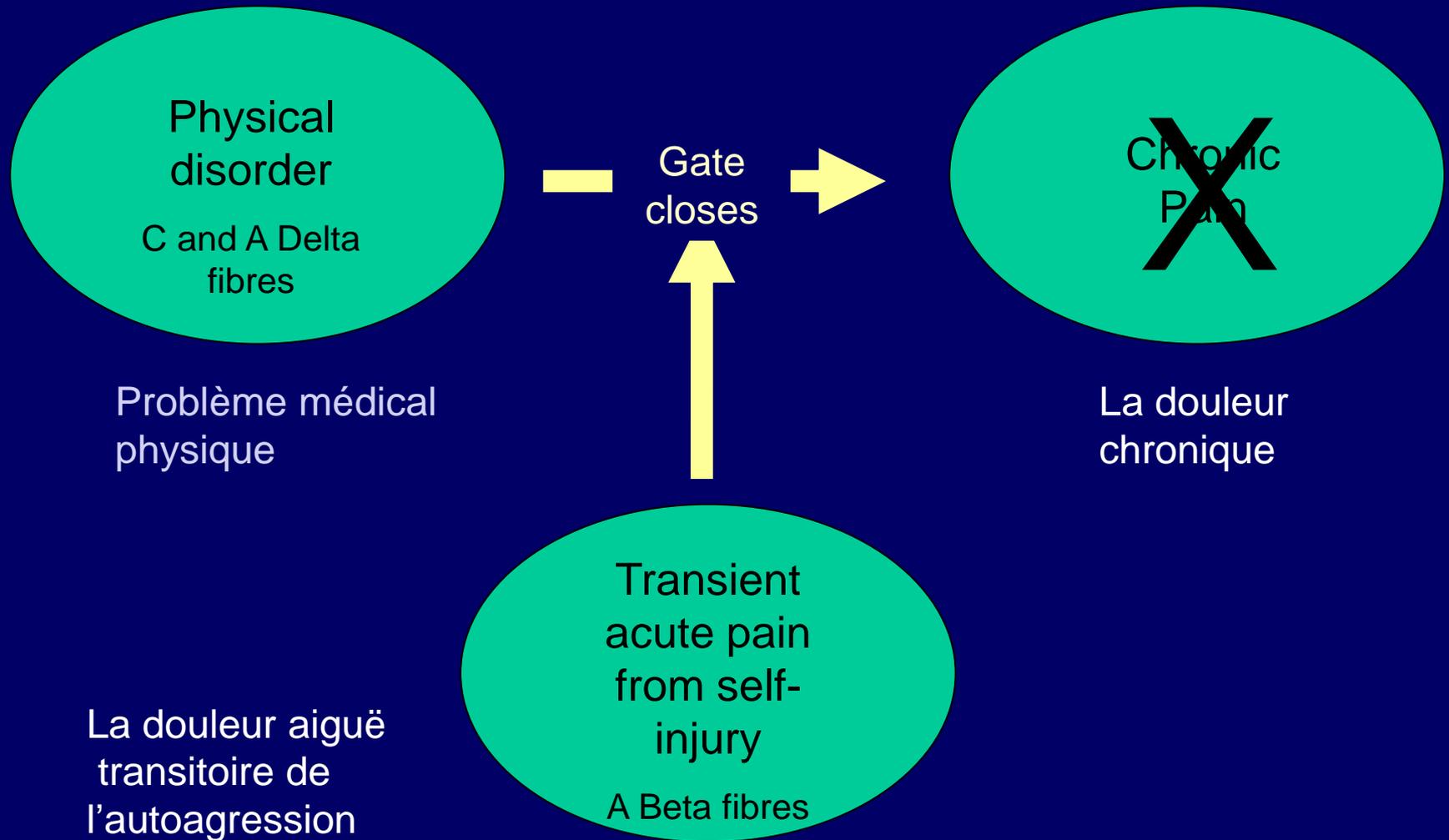
Liquid

Stomach

© MedicineNet.com 2004

Gastroesophageal Reflux





Pain gate theory et l'apprentissage de l'autoagression

Le cycle de la douleur et de l'autoagression

1. La douleur chronique ou aiguë est le résultat d'un problème médical ou par un traumatisme
2. L'enfant bloque la douleur en se frottant, se grattant ou se cognant.
3. Un frottement, un grattage et un cognement violent entraînent des lésions des tissus et une douleur aiguë ou chronique .
4. Retourner au point numéro 1.

L'intervention précoce et un traitement agressif

Les marqueurs de la douleur

- Face
- Legs
- Activity
- Crying
- Consolability

- Le visage
- Les jambes
- L'activité
- Pleurer
- Le réconfort

The FLACC Pain Scale

Sometimes it is difficult to assess pain in children who are non-verbal. The FLACC Pain Scale is a system that can help parents and professionals assess pain levels in children who have limited or no expressive communication. The diagram shows the categories for scoring. Zero, one or two points are given to each of the five categories: Face, Legs, Activity, Cry and Consolability.

Interpreting the Behaviour Score
Each category is scored on the 0-2 scale, which results in a total score of 0-10

- 0 relaxed and comfortable
- +6 moderate pain
- +3 mild discomfort
- +10 severe discomfort or pain or both

Categories ▼	Score Zero ▼	Score One ▼	Score Two ▼
Face F	No particular expression or smile	Occasional grimace or frown, withdrawn, disinterested.	Frequent to constant quivering chin, clenched jaw.
Legs L	Normal position or relaxed	Uneasy, restless, tense.	Kicking, or legs drawn up.
Activity A	Lying quietly, normal position moves easily.	Squirming, shifting back and forth, tense.	Arched, rigid or jerking.
Cry C	No crying (awake or asleep)	Moans or whimpers; occasional complaint	Crying steadily, screams or sobs, frequent complaints.
Consolability C	Content, relaxed.	Reassured by occasional touching hugging or being talked to, distractable.	Difficulty to console or comfort

If a child is showing these behaviours, it doesn't necessarily mean that they are in pain, as some of the behaviours measured by the FLACC scale can happen for other reasons. However, parents are advised to follow up high scores with a professional.



REFERENCE Merkel, S. I., Voepel-Lewis, T., Shayevitz, J. R., & Malviya, S. (1997). The FLACC: A behavioral scale for scoring postoperative pain in young children. *Pediatric Nursing*, 23(3), 293-297.

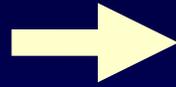
www.cerebra.org.uk

Le développement et l'apprentissage

- Une fois qu'un comportement est survenu plusieurs fois, il peut acquérir une fonction
- La stimulation sensorielle peut servir à l'une de ces fonctions (tournoyer), ou encore à arrêter une sensation perturbante (se gratter les démangeaisons).
- Cette fonction peut servir au niveau de la communication ou aux besoins sociaux. Ce comportement peut servir à 'dire':
 - “Viens ici et accorde moi de l'attention”
 - “Donne moi.....! Je veux...!”
 - “Arrête! Non! Je n'aime pas ça!”
- Quand un comportement sert une fonction sociale ou communicative, le comportement peut s'aggraver au cours du temps

Fonction communicative et sociale du comportement problématique: le renforcement positif

Deviens nécessaire
que quelqu'un
fasse ou donne
quelque chose



AVERSIF!

Se sentir concerné
Frustration
Inquiétude
Confusion
Détresse



RECOMPENSE

Renforcement
Positif



ENGAGE

Confort
Réprimande
Offre
Restrictions
Occupation
Distraction



ACTION

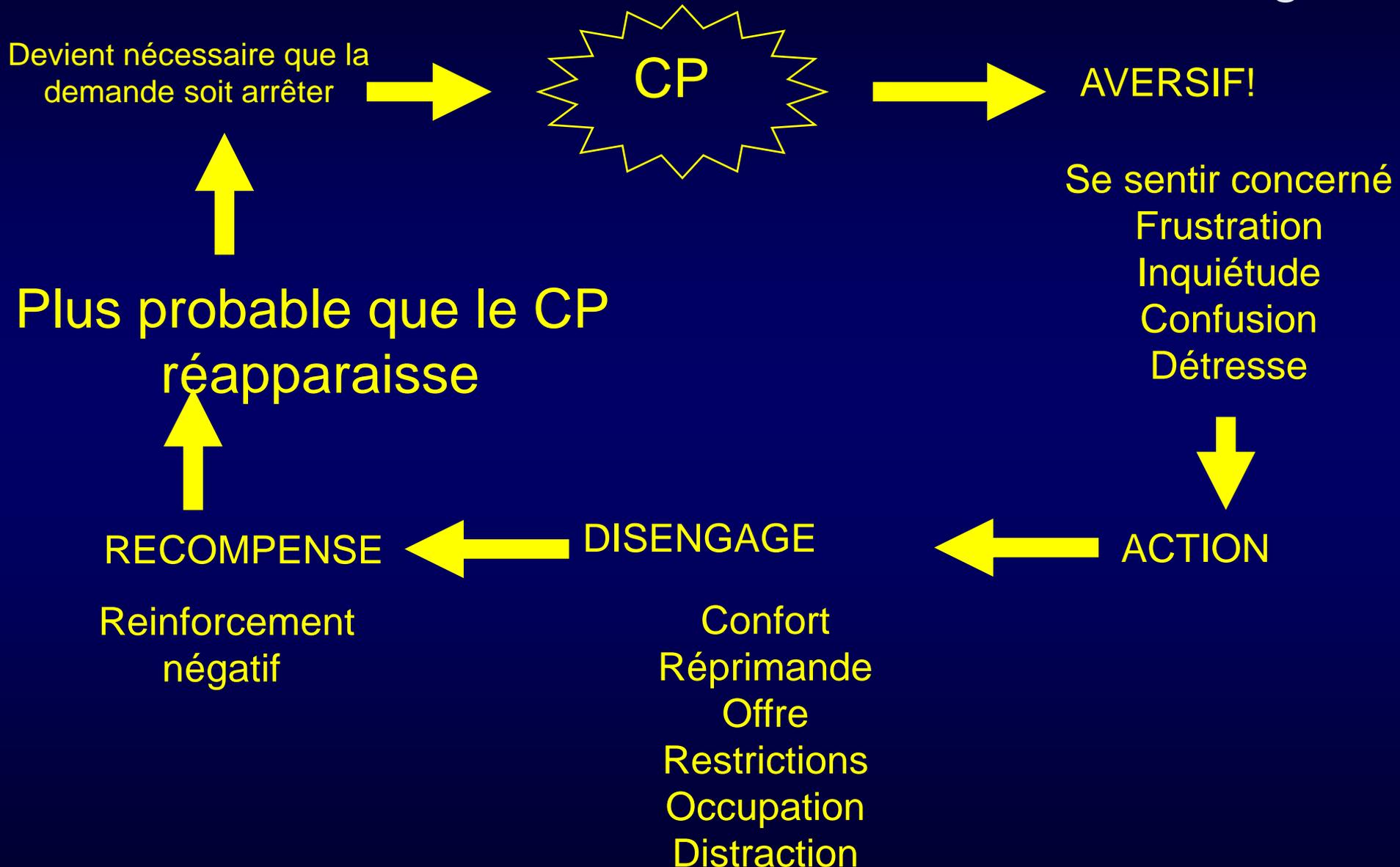
CP= Comportement
Problématique

Plus probable que le CP
réapparaisse

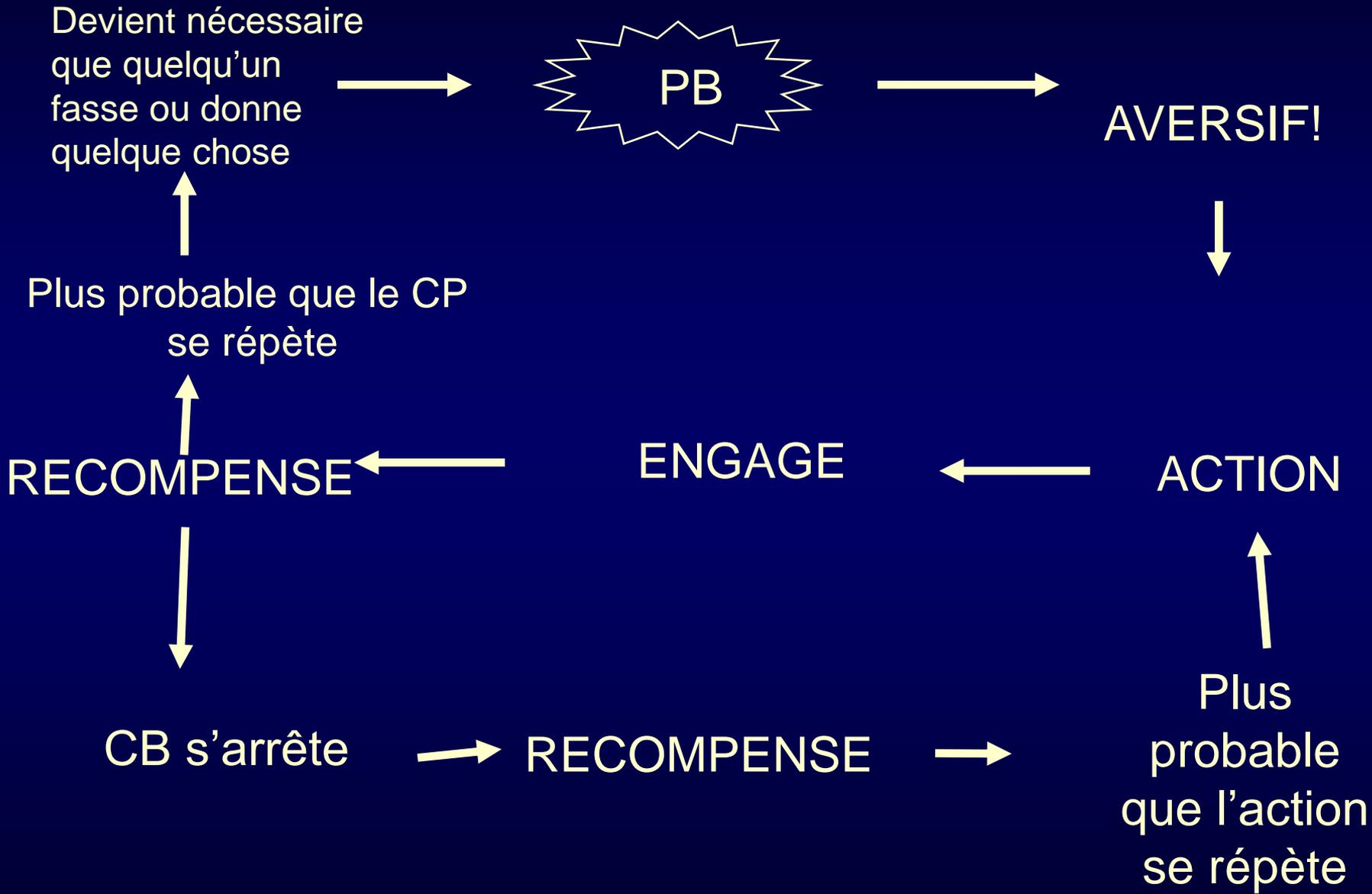


Soyez conscient de la façon dont
vous répondez au comportement.
Est-ce que vous récompensez un
comportement problématique?

Le comportement problématique peut servir une fonction social communicative: le renforcement négatif



L'autoagression: le renfort mutuel



La communication se manifeste de différentes manières: la parole, les gestes, les objets, appuyer sur des boutons pour activer un enregistrement audio. La chose la plus importante est que tout le monde sache ce qui est 'dit'.

Un système de
communication efficace est
essentiel

Demander à quelqu'un de faire quelque chose quand il est fatigué, mécontent, malade, ou souffrant d'une douleur augmente la probabilité d'enchainer sur un comportement communiquant le désir de sortir d'une situation

L'autoagression et l'agression- sommaire

- Il faut être vigilant à la possibilité de l'autoagression ou un comportement agressif
- L'autoagression peut être démontré en réponse à la douleur – c'est important d'identifier (e.g. FLACC) and traiter la douleur qui ne peut pas être exprimé à cause des déficits de communication
- L'autoagression et l'agression peut acquérir une fonction sociale ou communicative
- Les réponses aux comportements peuvent être gratifiant (par inadvertance)– arrêtez et pensez avant de répondre
- C'est essentiel de mettre en place un système de communication efficace

Une étude de sommeil chez les enfants avec le syndrome Smith-Magenis

*Jayne Trickett, Dr Caroline Richards, Mary Heald, Hayley Denyer &
Prof Chris Oliver*

Cerebra Centre for Neurodevelopmental Disorders

School of Psychology, University of Birmingham

La qualité du sommeil chez les enfants avec le syndrome SMS

- Etudes de recherche: 100% of enfants ont des troubles de sommeil
- Réveils nocturnes
- Réveil très matinal (De Leersynder et al., 2001; Greenberg, Lewis & Potocki, 1996; Smith, Dykens & Greenberg, 1998)
- Dure total du sommeil réduit par rapport aux enfants du même âge sans SMS (Gropman et al., 2006)
- Déficit de sommeil; somnolence diurne et les siestes fréquentes (Potocki, 2000; De Leersynder et al., 2006)

Qu'est-ce qui cause les troubles de sommeil chez les individus avec ASM 17?

- Certaines études scientifiques ont proposé une différence biologique de rythme circadienne chez les individus avec le syndrome Smith-Magenis.
- Rythme circadienne invertie

Evaluation objectif de la qualité du sommeil chez les enfants avec le syndrome Smith-Magenis et leurs parents



Actiwatches



Echantillon de salive pour mesuré le cortisol- seulement les parents

To be completed throughout the day			Completed by (initials)
Time Actiwatch Removed	Time Actiwatch Replaced		
Time Actiwatch Removed	Time Actiwatch Replaced		
Time Actiwatch Removed	Time Actiwatch Replaced		
To be completed in the evening			
Nap 1		Nap 2	
Start time	Start time	Start time	
End time	End time	End time	
Please list any sedentary activities after 6pm e.g. reading alone or with an adult, watching TV			
Type of activity (select one)	Start time of activity	End time of activity	
<input type="checkbox"/> Watching TV			
<input type="checkbox"/> Reading alone or with an adult			
<input type="checkbox"/> Other-please state			
Type of activity (select one)	Start time of activity	End time of activity	
<input type="checkbox"/> Watching TV			
<input type="checkbox"/> Reading alone or with an adult			
<input type="checkbox"/> Other-please state			
Type of activity (select one)	Start time of activity	End time of activity	
<input type="checkbox"/> Watching TV			
<input type="checkbox"/> Reading alone or with an adult			
<input type="checkbox"/> Other-please state			
Time got into bed:			
Time lights turned off:			
Child's behaviour at bedtime (Select one):			
<input type="checkbox"/> No behaviours of concern			
<input type="checkbox"/> Will not stay in bed/wants to play			
<input type="checkbox"/> Upset when caregiver leaves the room			
<input type="checkbox"/> Become distressed - no obvious reason			
<input type="checkbox"/> Destructive or self-injurious behaviour			
Response to child's behaviour at bedtime (Select one):			
<input type="checkbox"/> Not applicable - No behaviours of concern			
<input type="checkbox"/> Ignore			
<input type="checkbox"/> Verbally reassure/cuddles etc. then leave the room			
<input type="checkbox"/> Verbally remind child about bedroom expectations			
<input type="checkbox"/> Stay in bedroom until child falls asleep			
<input type="checkbox"/> Let child watch TV/play on tablet			
To your knowledge, was the event marker pressed at the correct time? (Please circle)			

Agendas de sommeil: décrivant le sommeil et comportement de l'enfant par les parents et par les instituteurs pendant la journée scolaire

Vidéo infra-red pour une évaluation détaillé des réveils nocturnes



Impulsivité et crises de colère

Impulsivité

Caregiver report

Le comportement troublant principal: les 10 comportements les plus troublants sont: **impulsivité** & que les **demandes de l'enfant doivent être adressées immédiatement** (Clarke and Boer, 1998)

Présent chez plus de **80%** des individus avec SMS (Dykens et al 1997 and 1998)



Scores élevés univoques ... sont élevés chez les enfants et adultes avec SMS (**40%** et **58.3%** respectivement) de façon significative comparé à 7 autres syndromes génétiques



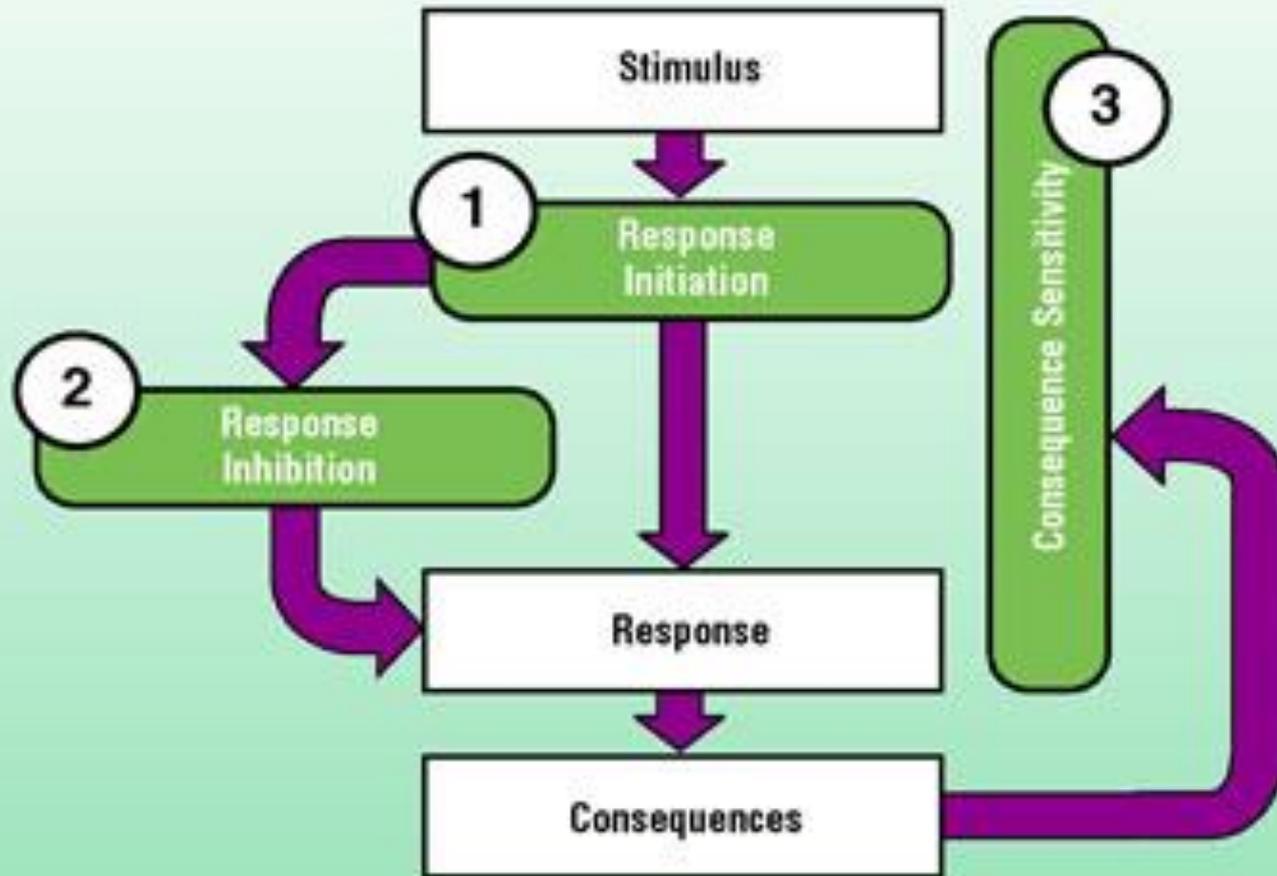
La gravité des comportements agressifs est fortement associée à l'impulsivité (Sloneem et al., 2011).

Cela suggère que l'impulsivité est un facteur de risque pour l'agression en SMS

De l'impulsivité au comportement

Figure 3

Diagram of How the Three Components of Impulsivity Interact to Affect Behavior



TANTRUM VS SMS MELTDOWN



- Dirigé par les désirs
- Dirigé par les objectifs/ pour avoir le contrôle
- Les spectateurs doivent y jouer
- Vérifier l'engagement
- Mécanisme de protection
- Se résout si l'objectif est accompli

Tantrum

- "Want"/ directed
- Goal/Control driven
- Audience to perform
- Checks engagement
- Protective mechanisms
- Resolves if goal is accomplished

- Stressé/se sentir dépassé
- Mécanisme réactif
- Continue sans la provision d'attention
- L'individu peut se mettre en danger
- Etre fatigué
- Ne dépend pas des objectifs
- Pour que l'individu puisse retrouver le contrôle, l'assistance d'un autre peut être nécessaire

SMS Meltdown

- Over-stressed/Overwhelmed
- Reactive mechanism
- Continues without attention
- Safety maybe compromised
- Fatigue
- Not goal dependent
- May require assistance to gain control

L'impulsivité et les caprices sommaire

- L'impulsivité est très fréquent
- Etre très impulsif peut être un marqueur de risque pour montrer de l'agression plus sérieux
- De différents facteurs peuvent influencer l' impulsivité en SMS (la capacité d'arrêter une réponse après que ça a démarré, comment la personne répond-elle aux récompenses)
- Les 'caprices' en SMS peuvent être différents des caprices d'autres enfants, moins orientés vers des buts
- Ne peut pas comparer à ne veut pas contrôler le comportement?

La question de l'autisme

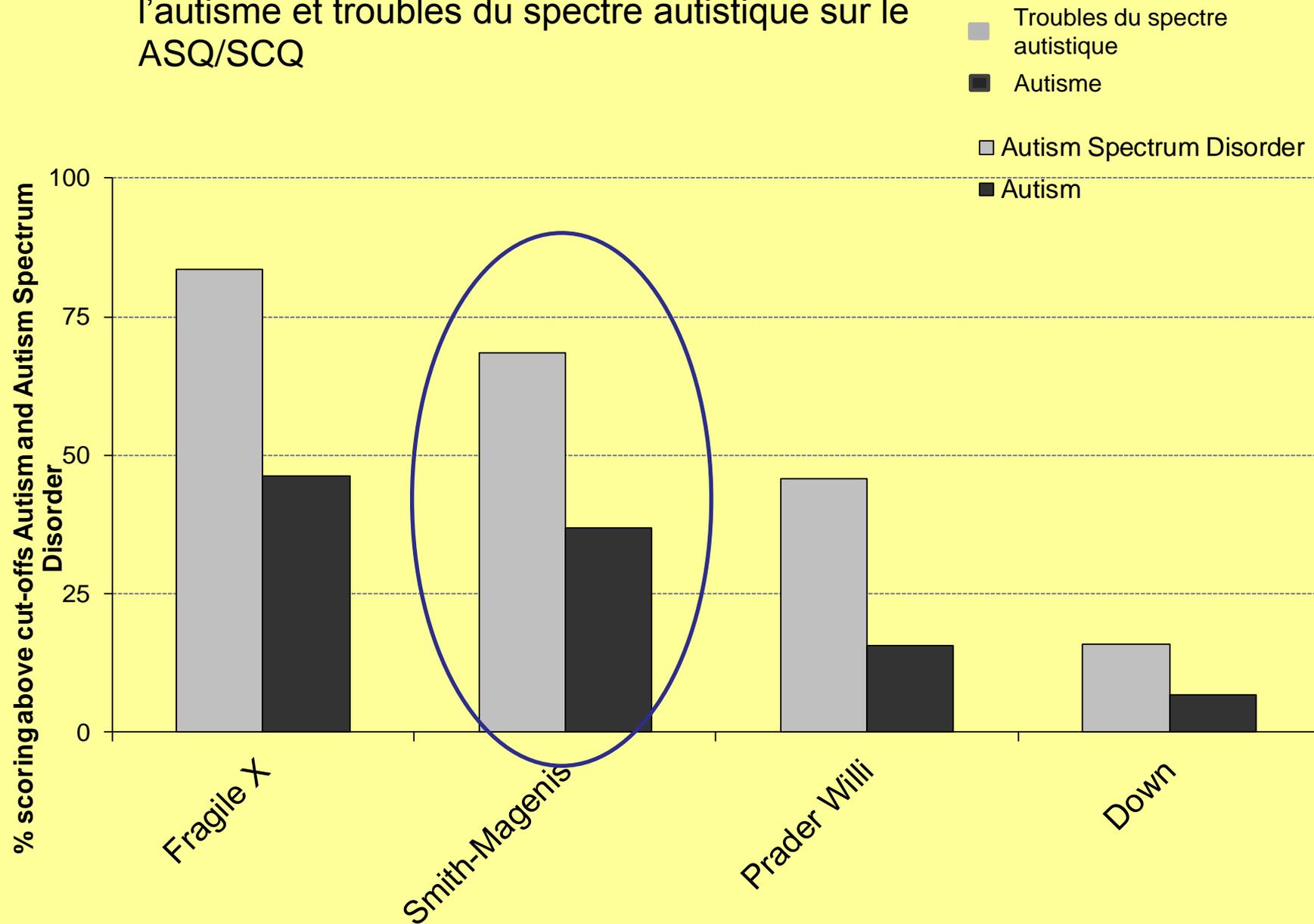
Autism spectrum disorder (ASD) (DSM 5)

La
communication
sociale &
l'interaction
sociale.

+

Des comportements,
des intérêts et des
activités limités et
répétitifs, les difficultés
sensorielles inclus

Pourcentage du groupe avec des scores limites pour l'autisme et troubles du spectre autistique sur le ASQ/SCQ



Autism Screening Questionnaire

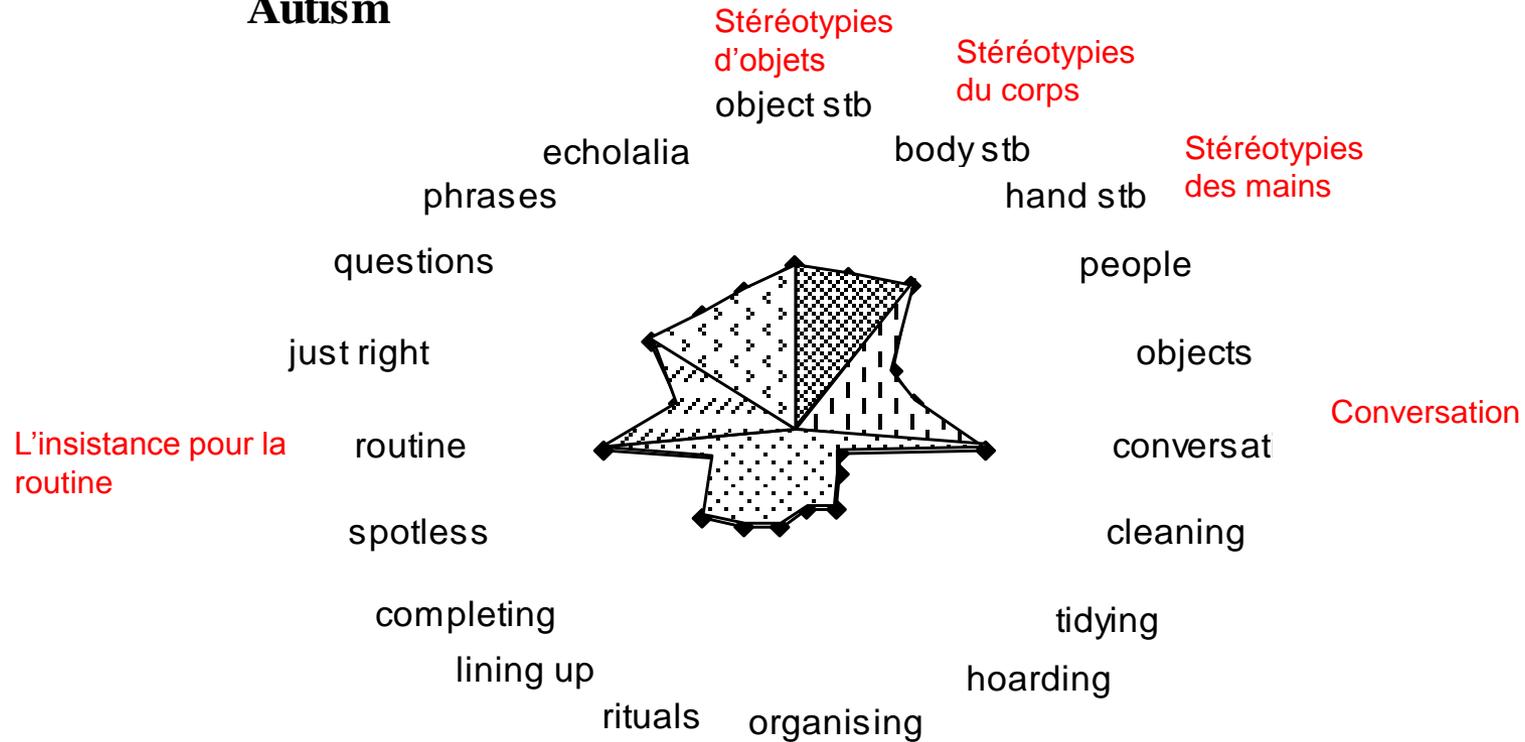
	% ASD	% Autism	Social	Comm.	Rep. Beh.
Angelman (15q11-q13)	66.3	17.8	++	+	-
Cri du Chat (5p 15.2-15.3)	40.0	8.0	----	-----	-
Cornelia de Lange (5p 13.1)	78.8	45.9	++	+	O
Fragile X (Xq27.3)	83.6	46.3	++	++	++++
Prader-Willi (15q11-q13)	45.8	15.5	----	-	--
Smith Magenis (17p 11.2)	68.4	36.8	O	O	++

Sociale Communication Stéréotypies

Age range 4 to 54

+ indique un score plus élevé qu'un des autres groupes, - indique un score abaissé par rapport à un des autres groupes, O indique aucune différence entre les différents groupes .

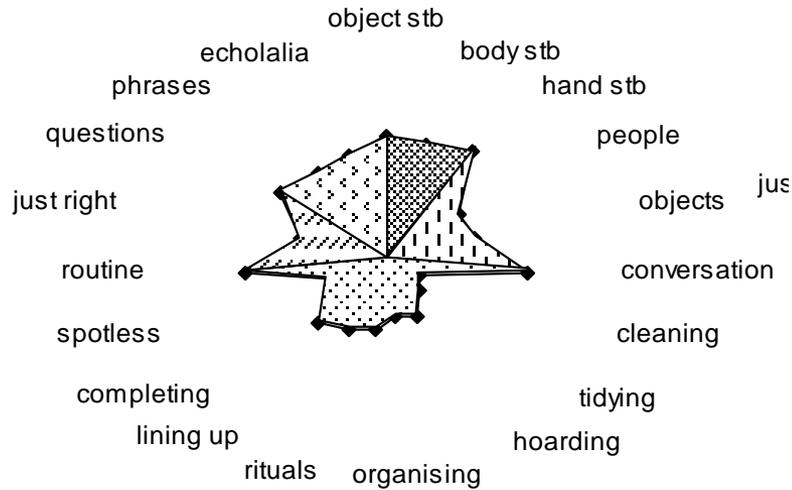
Autism



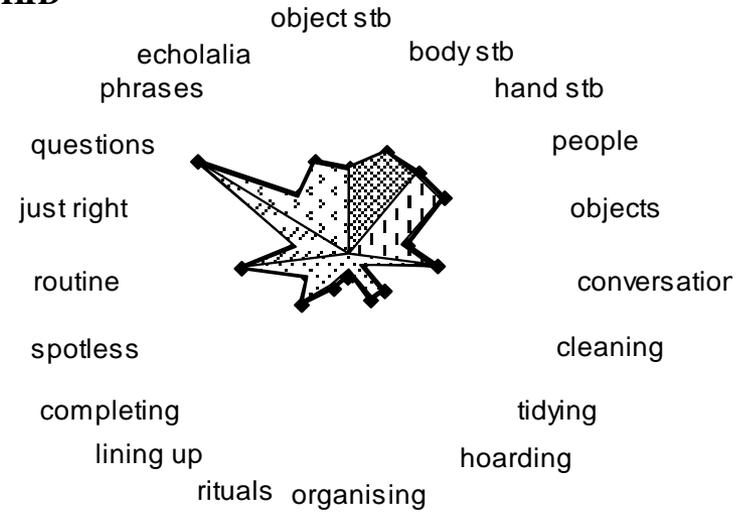
Profiles of repetitive behaviour across syndromes

Moss, J., Oliver, C., Arron, K., Burbidge, C. and Berg, K. (2009). The prevalence and phenomenology of repetitive behavior in genetic syndromes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.**39**, 572-588.

Autism

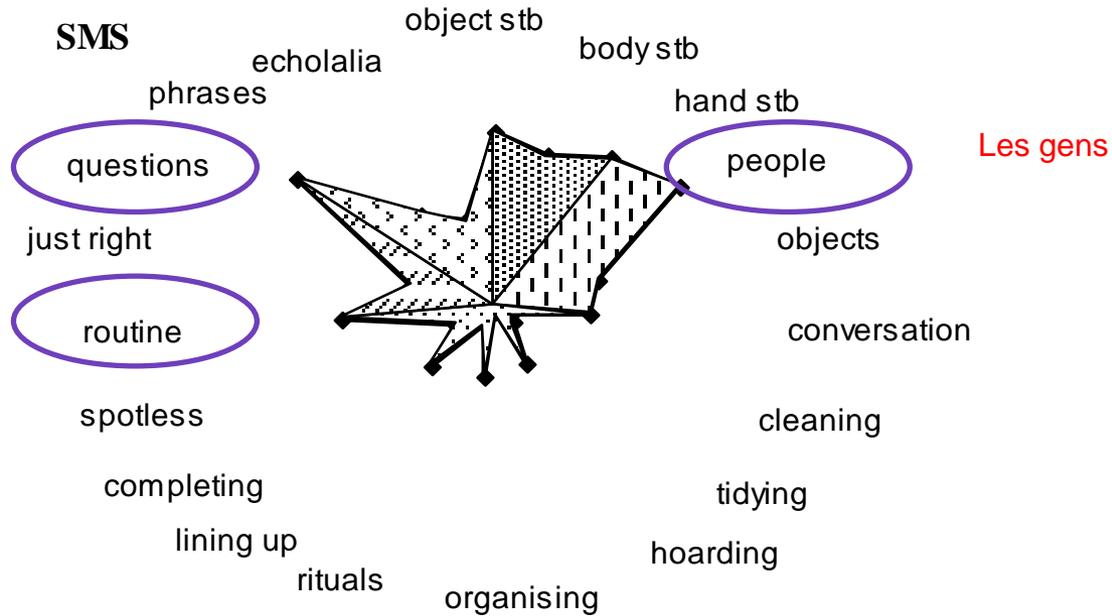


HID

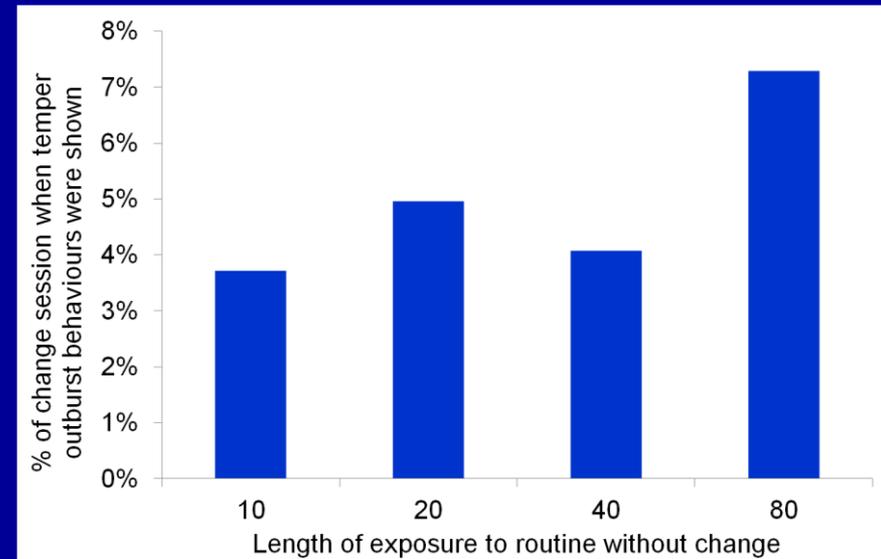


SMS

L'insistance pour la routine



Routines et les caprices



Troubles du spectre autiste ou non?

- Au niveau du comportement: seulement une liste de critères
 - Obtenir une valeur seuil mais avec un profil de comportement différent de l'autisme idiopathique
 - Obtenir un score élevé sur un des points pour une autre raison
- Caractéristiques inhabituelles
 - Profil des comportements répétitifs
- Le diagnostic servira t-il?
 - Services
 - De bon conseils des matériaux développés précisément pour l'autisme

Autisme

- Un grand pourcentage des personnes avec SMS atteignent les scores limites pour l'autisme/ troubles du spectre autiste
- Ça a peut-être plus avoir avec les comportements répétitifs que les difficultés avec l'interaction sociale ou la communication.
- Les comportements répétitifs en SMS (routines, les gens, les questions) sont peut-être différents que celles démontrés par les individus avec l'autisme.
- Introduire des routines 'flexibles/non-rigides' peuvent aider à réduire les comportements difficiles quand les routines sont changés
- Poursuivre un diagnostic d'autisme/troubles du spectre autiste si cela serait utile pour accéder aux services/soutien
- Les ressources d'autisme/troubles du spectre autiste peuvent être utiles (les comportements répétitives/problèmes sensoriels)

La demande d'attention

Les anecdotes

“Les élèves avec SMS ont tendance à être **très orientés vers les adultes, demandent une durée d'attention des adultes personnalisée et démesurée**; et quand ceci n'est pas possible, les conséquences sont souvent des crises d'autoagression et d'agression”

Haas-Givler, 1994

“Si je pouvais donner mon attention constamment, **inébranlablement et en tête-à-tête** à cet enfant tout au long de la journée, ils est possible qu'elle ne fasse plus de crises de colère.”

Enseignant

Selon les parents

La demande d'attention
est problématique pour
80% des individus avec
SMS

(Dykens et al., 1997)

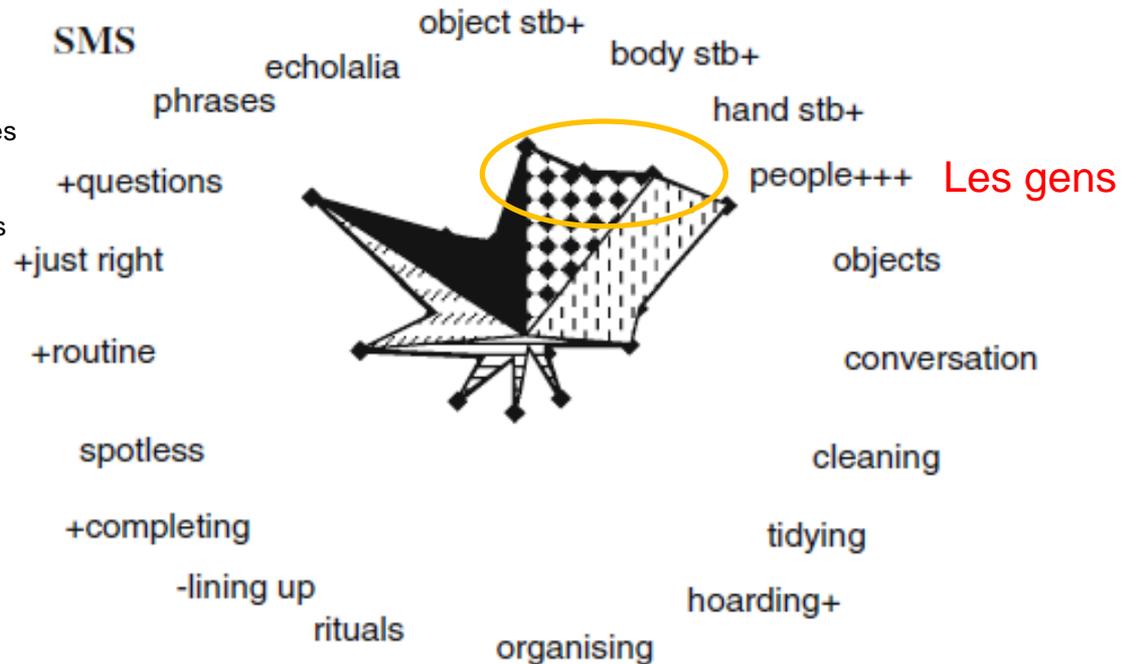
94-100% de ceux avec SMS
**“demandent beaucoup
d'attention”**

(Dykens & Smith 1998)



Les comportements répétitifs en SMS

	Stereotyped behaviour	Les comportements stéréotypés
	Restricted interests	Les intérêts restreints
	Compulsive behaviour	Les comportements compulsifs
	Insistence on Sameness	Insistance sur la routine
	Repetitive Speech	La parole répétitive



Suggèrent un fort désir de voir, de contacter ou de parler avec une personne particulière préférée, unique chez les individus avec SMS

Observations directes

- La réduction de l'attention de l'adulte/une demande de l'adulte (ex.. travailler) *précède* l'autoagression et les crises agressives/perturbantes. Puis *après* la crise, il y a une plus forte probabilité que l'enfant reçoive de l'attention d'un adulte (Taylor & Oliver, 2011)
- Les adultes sont les cibles préférées de l'attention et du regard des enfants atteints (plutôt que les autres enfants), sous différentes conditions en SMS comparé à la trisomie 21 (Wilde, Silva & Oliver, 2013).
- Par rapport à la trisomie 21, il y avait plus d'initiations sociales envers l'adulte quand l'enfant recevait peu d'attention comparé à lorsque l'enfant recevait plus attention et une démonstration de préférence pour leurs mères par rapport aux inconnus. (Wilde, Mitchel & Oliver, 2016)

Sensibilité à l'attention réduite; certains comportements perturbants peuvent fonctionner pour accéder à l'attention de l'adulte.

Forte préférence unique pour l'interaction avec les adultes

Une forte motivation sociale exceptionnelle pour la préférence des adultes familiers

Impact sur la famille

On observe des niveaux de stress élevés pour les parents d'enfants avec des handicaps Hodapp, Fidler & Smith, 1998; Olsson & Hwang, 2001)



Ceux qui aident les individus avec SMS déclarent souffrir d'un stress plus élevé que ceux qui aident des enfants avec une défiance intellectuelle d'origine hétérogène



Le stress est probablement aggravé par la demande d'attention envers les tuteurs (Isles, 2011),

En particulier donne la corrélation entre la réduction d'attention et les troubles de comportement

‘La demande d’attention’ sommaire

- ‘la demande d’attention’ est démontrée très souvent
- Désirant beaucoup d’attention (tête à tête) avec des comportements difficiles quand l’attention n’est pas disponible
- Une forte préférence– pour les personnes préférées, adultes, les adultes/tuteurs familiers
- Quand ce comportement est dirigé envers les tuteurs ceci peut être difficile à gérer et peut aggravé le stress

FIND

Further Inform Neurogenetic Disorders

Une ressource durable en-ligne pour la diffusion des conclusions de recherche: Jane Waite

THE SYNDROMES | COMMON ISSUES | PROFESSIONALS | RESEARCH NEWS | **GET INVOLVED** →

Behavioural Characteristics →

- Adaptive Behaviour
- Autism Spectrum Disorder (ASD)
- Social Skills
- Mood & Interest
- Repetitive Behaviour
- Sleep
- Overactivity & Impulsivity
- Food Related Issues
- Sensory Issues

Key Facts

History and Prevalence →

Diagnosis

Genetics

Physical Characteristics

Health

Intellectual Characteristics

Cognitive Characteristics



"Click here to watch Daniel having fun with Jane"

LATEST news

Sleep in Angelman

⋮

Key Fact

Dr Harry Angelman first described three children with the syndrome in 1965.

CHILD information



History and Prevalence of Angelman Syndrome

It is important to remember that a person is always a person first; a diagnosis is secondary.

Prevalence

Angelman syndrome is a rare genetic disorder and at present the prevalence has been estimated to be between 1 in 10 000 and 1 in 40 000 people in the population.



Gill Clayton-Smith discusses the genetic underpinnings of Angelman syndrome.



Harvey

Harvey is 15 years old and has...

⋮



Euan

Euan is 18 years old and has A...

⋮



Daniel

Daniel is 11 years old and has...

⋮



Cerebra

Positively Different

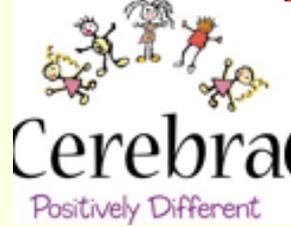
Self-injurious behaviour in children with an intellectual disability

This briefing has been written to help parents and carers of children with an intellectual disability to understand what self-injury is, what the causes are and which interventions are effective. The briefing focuses on children

Prof. Chris Oliver
Dr Louise Davies
Dr Caroline Richards

Quelques points finaux

- Ces choses ne sont pas inévitables
- Commence maintenant
- Point clés
 - La communication
 - La santé
 - Les routines du sommeil et leur prise en charge
 - Réponse aux comportements
 - La prise en charge des crises de colère et l'impulsivité



Core Funding

Cerebra

Grant Support

Medical Research Council
The Big Lottery
Baily Thomas Foundation
Cornelia de Lange Syndrome Foundation
Research Autism
NE Essex PCT
Birmingham Children's Hospital
Angelman Syndrome Foundation (USA)
Newlife
National Autistic Society
Smith-Magenis Syndrome Foundation
ESRC

www.cndd.bham.ac.uk

C.Oliver@Bham.ac.uk



Debbie Allen, Jane Appleby, Ian Apperly, Sarah Beaumont, Sarah Beck, Lisa Collis, Fay Cook, Louise Davies, Kate Eden, Ruth Fishwick, Christina Goredema, Sarah Gorniak, Glyn Humphreys, Abby Marr, Jonathan Martin, Anna Mitchell, Chris Oliver, Jan Oyebode, Jane Petty, Laurie Powis, Barzan Rahman, Donna Reid, Caroline Richards, Kristina Stockdale-Juhlberg, Penny Tunnicliffe, Lucy Wilde, Kate Woodcock.