



«AIDER LES PERSONNES HANDICAPÉES ATTEINTES DU SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE OU D’AUTRES TROUBLES GRAVES DE LA COMMUNICATION ET DU DÉVELOPPEMENT ET LEURS FAMILLES, PROMOUVOIR LA RECHERCHE MÉDICALE ET ÉDUCATIVE DU SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE ET LA DIFFUSER LE PLUS LARGEMENT POSSIBLE».

Extrait des Statuts de l’AFSCDL

Bulletin N° 24 – Juillet 2005

Intégration scolaire de Marine

A gauche : Christelle LE DEMNAT (sa Maîtresse)

A droite : Laetitia GOFFETTE (auxiliaire de vie scolaire)

SOMMAIRE

Le mot de la présidente..... 3

Bienvenue aux familles 4

Intégration scolaire

Intervention de Catherine Brusset : l'intégration scolaire en France.....5 à 7

Expérience d'intégration scolaire
sur une période de 3 ans et un trimestre pour Marie8 à 9

Intégration scolaire de Marine.....10 à 11

Intégration scolaire de Riwan.....12 à 17

Intégration scolaire de Hélène.....18 à 20

Les nouveautés de la loi 2005 21

L'intégration scolaire revêt trois formes 21

Témoignages

Nicolas 22

Quentin 22

Sofiane 23

Thomas 24

La dysmorphologie ou l'étude des anomalies du développement embryonnaire 25

Un centre de référence pour des maladies rares26 à 27

LE MOT DE LA PRESIDENTE

L'AFSCDL a été représentée à la rencontre internationale en Italie par 28 personnes, une adulte et un enfant porteurs du SCDL. Le Dr Valérie Cormier et Le Dr Armand Bottani ont participé aux rencontres et conférences organisées pour les professionnels spécialistes du SCDL.

Nous remercions vivement la Fédération Internationale d'avoir financé une traduction simultanée dans notre langue ce qui nous a permis de profiter pleinement des conférences organisées pour les familles. Deux mamans sont venues de Suisse et une maman d'Algérie. La plupart des familles ont profité de l'opportunité qui était offerte de prendre un RV pour une consultation individuelle avec des spécialistes du SCDL. Ces journées ont été bien remplies par les conférences mais ont aussi permis à tous de se connaître ou de se retrouver et d'échanger au cours des repas, des pauses ou des soirées

Dans ce bulletin il est question d'intégration scolaire en France. Ce sujet a été abordé au cours d'un atelier sur l'intégration scolaire des enfants SCDL dans chaque pays représenté. Il est aussi à l'ordre du jour en France après le vote en février dernier de la « loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées ». Cette loi est inscrite au Journal Officiel du 12 février 2005.

L'UNAPEI a entrepris ces derniers mois une grande action de sensibilisation à l'intégration scolaire des enfants handicapés mentaux. Chaque professeur des écoles a reçu un document « à l'école des différences », guide pratique de la scolarisation des enfants handicapés (livret téléchargeable sur le site internet de l'UNAPEI www.unapei.org) et un journal a été édité « Le Petit Quotidien » avec le soutien du ministère de l'Education Nationale, de l'Enseignement supérieur et de la Recherche.

Grâce au soutien des Centres E.Leclerc, et la participation de la mutuelle Intégrance, la GMF, la Société Générale et Sodhexo, l'ensemble des élèves de CP de France ont reçu 1 200 000 exemplaires du Journal « Le Petit Quotidien » spécial handicap mental. (Vivre Ensemble, le journal de l'UNAPEI, N° 74 juin 2005).

Nous espérons que ces actions de sensibilisation permettront à tous les enfants de mieux comprendre et accepter la différence et d'avoir un autre regard sur tous nos petits qui auront la possibilité de bénéficier d'une intégration que ce soit dans une école, un établissement spécialisé ou un lieu de socialisation.

Danielle SNAKKERS

Pour visiter notre site, hébergé par ORPHANET :

<http://www.orpha.net/nestasso/AFSCDL>



BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHÉRENTES

Karine et Hugues SAJOT, du Doubs

Gian Lian COHEN, de Seine Saint Denis, maman de **Hanna, Marie Nives**, âgée de 7 mois

Madame et Monsieur HAMIDI, des Alpes Maritimes, parents de **Ydir**, âgé de 1 an ½

Madame MIRAMON, de la Réunion, grand-mère de **Clément**, âgé de 4 ans

Nardjis AMIOUR, tante de **Anais**

Philippe et Christine CARD, du Jura, parents de **Adeline**, âgée de 6 ans ½

* _ * _ *

**Mme et Mr Hamidi, parents de Ydir avec Anais,
sa mère (venant d'Algérie) et sa tante à Grosseto**

INTEGRATION SCOLAIRE

Lors de la conférence internationale du SCDL à Grosseto en Italie, notre association a participé à un atelier ayant pour thème : les enfants SCDL et l'école, témoignages et bilan dans chaque pays représenté.

Catherine Brusset, maman de Marie et médecin, est intervenue pour présenter l'intégration scolaire en France. Nous avons préparé quatre témoignages que vous trouverez dans ce bulletin, concernant Marie, Marine, Riwan et Hélène. Les thèmes retenus par la coordinatrice de l'atelier étaient les suivants :

- ⇒ Raisons du choix de l'intégration
- ⇒ Quelles sont les personnes impliquées dans le projet ?
- ⇒ Caractéristiques du projet éducatif et didactique
- ⇒ Quelles sont les personnes qui sont avec l'élève dans la classe ?
- ⇒ Quelles sont les stratégies utilisées pour l'apprentissage ?
- ⇒ Quelle est l'implication des parents dans le parcours scolaire de leur enfant ?

TEXTE DE PRESENTATION DE L'INTEGRATION SCOLAIRE EN FRANCE FAIT PAR CATHERINE BRUSSET POUR L'ATELIER SUR L'INTEGRATION SCOLAIRE DES ENFANTS SCDL- GROSSETO JUIN 2005

L'intégration scolaire des enfants, adolescents et jeunes adultes handicapés repose sur un droit fondamental à l'éducation dans l'école, régi par une loi de 1975, réactualisée en février 2005 et fixant les droits, les devoirs et les missions de tous les intervenants: enfants, parents, professeurs et éducateurs.

Elle repose sur le principe et le droit à l'éducabilité de chacun au delà de ses différences et avec ses compétences.

OBJECTIFS DE L'INTEGRATION :

- Socialisation: c'est l'apprentissage de la vie en groupe nécessaire à toute intégration sociale.
- Education: apprentissage des réponses comportementales élémentaires, nécessaires à la vie sociale harmonieuse.
- Apprentissages scolaires proprement dits: l'école doit être un lieu de conquête et d'espérance scolaire permettant des apprentissages que l'enfant pourra ensuite transférer dans son milieu de vie.

MOYENS :

- **L'Etat** par la loi de 1975 révisée en février 2005 fait la preuve de son engagement tant financier que politique, et définit les rôles de chacun: éducation nationale par le rôle des enseignants; institutions spécialisées et familles.
- **L'Education nationale** se doit de faire un effort d'inclusion de l'élève handicapé.
 - o Elle organise des séances d'enseignement complémentaires de pédagogie pour les instituteurs en poste dans les écoles et des formations spécifiques d'enseignants spécialisés (CAPSAIS)
 - o Elle possède dans chaque académie :
 - un inspecteur dédié à l'adaptation et l'intégration scolaire (AIS)
 - un réseau d'aides spécialisées aux élèves en difficulté (RASED) dispositif de soutien complémentaire des équipes pédagogiques, mobilisable selon les besoins
 - des commissions de circonscription préscolaire élémentaires(CCPE) et du second degré(CCSD)chargées de la formalisation et du suivi des projets personnalisés par délégation de la commission d'éducation spéciale(CDES)
 - o Elle organise les équipes éducatives auxquelles participent tous les acteurs de l'intégration de l'élève autour du projet d'intégration :
 - l'éducation nationale représentée par le secrétaire de CCPE, le médecin scolaire, éventuellement le personnel du RASED
 - l'école représentée par l'enseignant et le directeur d'école
 - le secteur médico-éducatif représenté par les éducateurs de l'enfant s'il y a soutien spécialisé externe à l'école
 - la famille de l'enfant.

Le projet d'intégration est un véritable engagement contractuel de tous pour assurer les meilleures conditions de scolarisation à l'enfant, il s'impose à l'établissement scolaire dans lequel l'élève est inscrit.

- **Le secteur médico-éducatif** participe activement à la prise en charge de l'enfant en étroite collaboration avec les enseignants, parfois relayé par un auxiliaire de vie scolaire (AVS), un SESSAD (service de soins spécialisés à domicile) ou un établissement spécialisé :
 - o L'AVS nommé par l'éducation nationale pour un temps d'intervention donné, c'est une personne en contrat avec l'Etat pour intervenir, aider et favoriser l'intégration d'un élève handicapé; ces derniers n'ont pas de formation spécifique.
 - o SESSAD, c'est un dispositif de soins et de soutien éducatif qui peut intervenir à l'école et en extra-scolaire selon les besoins définis dans le projet d'intégration élaboré en équipe éducative.
 - o CDES, elle est garante que chaque projet maintient l'élève au plus près des conditions ordinaires de scolarité, tout en assurant un accompagnement éducatif, rééducatif et thérapeutique durable et approprié à ses besoins.
- **La famille** suit et participe à l'élaboration du projet, participe aux équipes éducatives et a un représentant dans les CCPE et CCSD.

MISE EN PLACE DU PROJET D'INTEGRATION

- Inscription dans l'établissement scolaire défini par la carte scolaire. En pratique il faut démarcher pour trouver un établissement dont l'effectif et la volonté permettront l'inscription de l'enfant.
- Convocation d'une équipe éducative par le directeur de l'école.
- Passage du dossier en cours de trimestre en CCPE.
- Décision de la CDES (commission d'éducation spéciale) de l'orientation de l'enfant.

ECUEILS

- A l'école :
 - o Inscription :
 - il est souvent difficile de trouver une école accueillante,
 - l'insuffisance de moyens au niveau des effectifs est souvent invoquée
 - il est souvent proposé une intégration à temps partiel or si une scolarisation progressive est parfois judicieuse, des projets d'intégration trop partiels sont aussi voués à l'échec.
 - l'esprit de tolérance face à la différence est difficile à imposer aux enseignants, aux parents des autres élèves. Le projet d'intégration ne peut s'inscrire que dans un véritable projet d'établissement, cadre privilégié pour proposer des réponses diverses aux besoins différents de chacun.

L'esprit citoyen de cette loi dont l'ambition est une prise de conscience collective et une intégration de tous les enfants n'est pas, loin de là, présente dans les mœurs.

- o les enseignants ne mettent pas toute la bonne volonté nécessaire sur le terrain pour favoriser la réussite du projet; si l'enseignant assume au sein de sa classe la responsabilité pédagogique il lui reste souvent difficile d'intégrer aussi les éducateurs dans l'école.
- o AVS: il est difficile également de trouver les AVS et de définir leur place au sein du projet.
- o les parents sont omniprésents et doivent être associés à la réflexion et à la décision pour trouver une solution la moins marginalisante possible, mais ils sont parfois en décalage avec les objectifs des équipes et l'intérêt de leur enfant.

CONCLUSION

Le dispositif existe, il est très bien défini par les lois et les circulaires sur l'adaptation et l'intégration.

Il faut savoir le **mettre en place**, le **réévaluer** et le suivre dans le temps et selon l'évolution de chacun des acteurs mais il faut aussi savoir **en sortir** quand le besoin s'en fait sentir pour ne pas mettre en péril les bénéfices acquis par l'enfant concerné.

Dans tous les cas l'intégration scolaire des enfants différents n'a pas pour objet de réduire les exigences en terme d'apprentissages ou de compétences, mais elle permet de diversifier les voies d'accès aux acquisitions, et de favoriser l'invention au cas par cas de projets sur mesure. Elle oblige aussi la prise en compte de l'épanouissement de chaque enfant.

EXPERIENCE D'INTEGRATION SCOLAIRE SUR UNE PERIODE DE 3 ANS ET UN TRIMESTRE POUR MARIE

Après la présentation des divers dispositifs existants pour l'intégration scolaire d'un enfant je vous présente mon expérience personnelle à travers celle de ma fille Marie.

Marie vient d'avoir trois ans quand elle est accueillie dans l'école maternelle du village voisin où résident ses grands-parents. Elle fait sa rentrée en maternelle sans problème soutenue par le CAMSP où elle est suivie régulièrement, dans un but de socialisation, raison pour laquelle on ne demande pas d'AVS. A cette époque elle a une prise en charge en secteur libéral en psychomotricité et en orthophonie, elle va à l'école deux heures et demi par jour quatre jours sur cinq. L'année se déroule sans trop d'encombre, sans véritable équipe éducative tout le monde tâtonnant dans une première expérience. En fin d'année la maîtresse m'annonce qu'elle ne se sent pas le courage de continuer dans la mesure où elle ne voit pas ce qu'elle peut apporter à ma fille.

Je fais donc le tour des écoles des villages avoisinants et rencontre une maîtresse pleine de bonne volonté qui ne voulant pas la laisser sur la touche à 4 ans, l'accueille en septembre. La rentrée se passe aussi très bien, en fin de premier trimestre Marie est prise en charge par un SESSAD ce qui allège considérablement son emploi du temps et nous passons à quatre matinées complètes par semaine à l'école.

En cours d'année Marie change de maîtresse (pour cause de congé de maternité) et s'adapte très bien à sa nouvelle institutrice. Elle semble profiter de son contact avec les autres enfants, participe aux activités du groupe: ce qui témoigne d'une possibilité d'insertion progressive pour elle dans un groupe d'enfants de son âge et des bénéfices d'intégration réelle qu'elle peut en tirer. Une éducatrice jeunes enfants du SESSAD vient une fois par semaine aider à son intégration et à son évolution au sein du groupe.

En fin d'année scolaire, il est prévu une rentrée selon les mêmes modalités toujours dans un but de socialisation mais avec une nouvelle institutrice.

En septembre, l'emploi du temps du SESSAD permet l'accompagnement de Marie deux fois par semaine par l'éducatrice. L'année se déroule avec parfois des moments plus compliqués où la maîtresse vit mal ses difficultés à contenir Marie et à l'intéresser à la vie de la classe; parallèlement Marie montre parfois des mouvements d'agressivité envers les plus petits, elle est toujours en petite section à 5 ans.

En fin d'année scolaire en équipe éducative, le SESSAD propose une journée complète de prise en charge en jardin d'éveil spécialisé avec d'autres enfants de même niveau ce qui ramène l'intégration scolaire à trois jours par semaine et envisage un après-midi.

Marie aura 6ans à la rentrée, et je demande un passage en moyenne section (même si elle n'a pas le niveau scolaire requis) pour qu'elle se retrouve globalement avec des enfants de même taille physique et avec qui elle puisse échanger avec moins d'agressivité. Il nous est

alors demandé d'avoir une éducatrice pour chaque jour (ce qui est impossible dans l'organisation du service de soins); l'école émet alors des réserves pour cause d'effectifs bien que tout le monde s'accorde à dire que Marie fait beaucoup de progrès, ... mais que c'est difficile.

La quatrième rentrée scolaire de Marie se passe difficilement dans une classe puis dans une autre, avec seulement deux matinées par semaine, d'autant que l'école est en grève pour l'obtention d'un poste supplémentaire, revendication directement liée à l'accueil de Marie dans l'une ou l'autre classe.

Marie est finalement accueillie en moyenne section dans une classe d'effectif raisonnable. Elle se trouve rapidement en difficulté dans un groupe qui progresse tous les jours alors qu'elle n'est là que deux matins par semaine, elle montre des mouvements d'humeur et semble perturbée, moins enjouée de rejoindre ses camarades de classe; comme si elle souffrait tout à coup d'un décalage ou d'un isolement plus net.

Lors de la dernière équipe éducative de décembre dans l'impossibilité de lui proposer au sein de l'école une solution épanouissante on décide d'une orientation en IME à partir du mois de janvier.

En conclusion de cette expérience qui fût la mienne et celle de ma fille âgée actuellement de sept ans, je voudrais souligner quelques points :

- Le dispositif scolaire et l'articulation de celui-ci à un dispositif de soins spécialisé est bien présent.
- Le cadre législatif, la volonté politique dont il témoigne en faveur de l'intégration scolaire de tous les enfants handicapés existe aussi.
- Cette loi qui a trente ans cette année, réactualisée en février 2005 est bien une loi de progrès et de tolérance et d'ouverture relayée sur le terrain par les divers acteurs du secteur éducatif. Cependant elle touche là ses limites, qu'il serait erroné de réduire au simple manque de bonne volonté du personnel enseignant.
- Les difficultés récurrentes auxquelles je me suis heurtée pendant trois ans et demi pour maintenir ma fille dans un cadre favorable aux apprentissages élémentaires de cet âge, ont mis en lumière l'importance de l'information et de la sensibilisation des diverses personnes autour de l'enfant; c'est l'acquisition d'une culture de la différence et en particulier du handicap qui est indispensable pour aider ces enfants à se construire à nos côtés.

A l'heure actuelle Marie fait énormément de progrès dans l'institution où elle est prise en charge et certainement grâce à cette intégration qui me laisse toutefois un goût d'inachevé car j'ai senti une incompréhension et un manque de motivation du corps enseignant face aux difficultés que mettait à jour la présence de ma fille parmi eux.

Pour une intégration réussie il faut une participation active de tous y compris celle de l'enfant qui alors vient naturellement dans un milieu accueillant.

Il nous reste encore du chemin à faire, des barrières à faire tomber et des projets à construire.

INTEGRATION SCOLAIRE DE MARINE

Le diagnostic du syndrome de Cornelia de Lange (forme modérée) a été posé par le Professeur LACOMBE en novembre 2002. Marine avait 4 ans. Elle a aujourd'hui 6 ans ½.

A 3 ans, elle est entrée en petite section de maternelle elle a commencé une séance par semaine d'orthophonie pour le langage et elle a bénéficié d'une prise en charge hebdomadaire en psychomotricité au CSMI de Blanquefort. (1 an avant le diagnostic du SCdL).

A 4 ans, elle est en moyenne section de maternelle avec 3 séances d'orthophonie une pour le langage et 2 pour l'articulation et toujours sa prise en charge en psychomotricité.

A 5 ans elle est en grande section de maternelle (dans une classe moyenne et grande section) où elle est bien intégrée avec une auxiliaire de vie tous les matins. Les progrès sont alors constants, Marine apprend à se concentrer et à terminer ses activités. Elle a toujours le même programme en orthophonie et en psychomotricité.

A 6 ans, Marine est maintenue en grande section de maternelle avec une auxiliaire de vie à mi-temps. En remplacement de la psychomotricité, Marine a débuté en septembre 2004 une psychothérapie à raison de 2 séances par semaine. Par ailleurs elle poursuit toujours ses trois séances d'orthophonie hebdomadaires.

En septembre 2005, afin de ne pas rompre cette dynamique de progrès, l'équipe enseignante s'est prononcée favorablement pour un nouveau maintien en maternelle. Nous partageons pleinement cet avis et attendons la décision de la C.D.E.S.

Marine étant atteinte d'une forme modérée du syndrome de CdL, le choix de l'intégration scolaire s'est naturellement imposé et a été proposé et mis en place par l'école avec notre accord.

Qualité et quantité des ressources humaines engagées (nombre de personnes impliquées dans le projet)

- Me DUBOURG Sylvie : Directrice de l'école maternelle
- Me LE DEMNAT Christelle : Maîtresse + 2 ATSEM
- Me GOFFETTE Laetitia : Auxiliaire de vie
- Dr JAÏS : Pédiopsychiatre au C.S.M.I de Blanquefort
- Dr MAURICE Catherine : Phoniatre
- Pr LACOMBE : Généticien au C.H.U. de Bordeaux
- Mlle MARSALA : Assistante sociale du C.S.M.I. de Blanquefort
- Me LEONI - VANRAËT : Orthophonie pour la verbalisation
- Me BAUGAS : Orthophonie pour l'articulation
- Me PEYPOUDAT : Psychothérapeute

Caractéristiques du plan éducatif et didactique.

Les objectifs du Plan d'intégration scolaire (PIS) sont décidés en début d'année par la C.C.P.E. et les enseignants. Ils sont validés par les Parents.

Un exemplaire du PIS, après signature de toutes les parties prenantes, est remis aux Parents. Environ trois réunions par an permettent de contrôler l'application de ce plan. Des modifications d'objectifs peuvent être, alors, apportées (à la hausse comme à la baisse) en fonction de l'évolution de l'enfant, de ses progrès.

Les objectifs, même s'ils sont réalistes, restent calqués sur le programme de la classe. Marine, avec l'aide de l'A.V.S. tente la réalisation des exercices du niveau de sa classe.

Marine bénéficie d'une Directrice d'école et d'une Maîtresse dotées d'une très forte implication dans le projet d'intégration. Et c'est à ce niveau que réside la clé de voûte de la réussite de l'intégration scolaire.

Rôle des parents dans le développement scolaire de l'enfant :

Stimulation quotidienne dans la prononciation des mots et la construction des phrases :

- Nous utilisons des jeux éducatifs dans l'apprentissage des mots et des chiffres (tableau avec lettres et chiffres magnétiques), jeux de société (petits chevaux, dominos, puzzles de syllabes), jeux sur l'ordinateur etc.)
- Dessiner et écrire font partie également d'un travail quotidien (même de courte durée).

Il n'existe pas de recette miracle pour une intégration réussie mais nous pensons, bien que chaque cas soit un cas particulier, que l'intégration scolaire passe nécessairement par le dialogue.

Le dialogue avec l'école (à tous les niveaux de l'école : Maîtresse, Directrice, mais aussi CCPE, Rectorat, CDES).

Le dialogue avec tous les intervenants extérieurs à l'école (Orthophonistes, psychomotriciens, psychothérapeutes, médecins) qui ont tous connus des expériences diverses d'intégration scolaire de l'enfance handicapée et sont à même de transmettre ces expériences.

En ce qui nous concerne, l'orthophoniste demande à rencontrer régulièrement la Maîtresse d'école, le médecin phoniatre demande à rencontrer la psychothérapeute. Ceci afin de confronter leurs points de vue sur les progrès de Marine.

Il y a quelques jours, nous nous sommes ensemble réunis chez le médecin phoniatre de Marine pour parler de son année (scolaire et familiale) et des orientations à donner à l'année prochaine.

Malgré ces interminables recherches d'informations, d'expériences, malgré ces indispensables dialogues, avons-nous pris les bonnes décisions ?

La seule chose dont nous sommes sûrs, c'est d'avoir essayé.

INTEGRATION SCOLAIRE DE RIWAN

1. Histoire de Riwan

- Né le 10 décembre 1997
- Soupçon de diagnostic Syndrome de Cornelia De Lange le 2 octobre 1998 à Toulouse (à environ 10 mois)
- Recherches et découverte de l'Association Française du Syndrome Cornelia De Lange, source d'informations et de rencontres, ce qui nous a permis un gain de temps dans nos démarches.
- Confirmation définitive du diagnostic à Bordeaux par le professeur Lacombe, le 31 mars 1999 (à presque 16 mois)
- Acceptation du handicap mise en place de l'aide
- Recherches... mise en relation avec le CAMPS de Perpignan (à 90 km de notre domicile) en partenariat avec le service d'Education Spécialisée et de Soins A Domicile (SESSAD) local ;

Riwan n'a pas encore 2 ans quand l'éducatrice spécialisée vient le suivre à la maison. (Elle viendra ensuite à la crèche, puis à l'école).

Année scolaire	1999/2000	maison et crèche
	2000/2001	

Projet d'intégration le 23/11/2001 :

Janvier à juin 2002	Petite section	Ecole maternelle
2002/2003	Petite section	
2003/2004	Moyenne section	
2004/2005	Grande section	

Prévision pour 2005/2006 : Grande section avec aménagement en Cours Préparatoire.

2. Emploi du temps de Riwan (de janvier 2002 à juin 2005)

Petite section (de janvier à juin 2002)

Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi
	9 H 30 – 10 H 30 psychomotricité			Ecole : 8 H 30 – 10 H 00 (patinoire l'hiver) 10 H 30 – 11 H 30 AEI à domicile
SIESTE				
	15 H 00 – 16 H 30 école avec AEI	16 H 45 – 17 H 30 orthophonie*	15 H 00 – 16 H 30 école avec AEI	16 H 45 – 17 H 30 orthophonie*

- *A partir du 15/03/02, aménagement des horaires de l'après-midi : Riwan peut dormir à l'école le mardi et le jeudi.*
- *AEI : Aide Educative Individualisée avec éducatrice du SESSAD.*
- *Séances au sein du SESSAD dans un établissement spécialisé.*

Petite section (2002/2003)

Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi
9 H 30 – 10 h 15 psychomotricité	Orthophonie	Orthoptie ou ostéopathie	9 H 30 – 10 H 15 Orthophonie	Ecole : 8 H 30 – 10 H (patinoire l'hiver) 10 H 30 – 11 H 30 AEI à domicile
SIESTE				
	15 H 00 – 16 H 30 école avec AEI		15 H 00 – 16 H 30 école avec AEI	

Moyenne section (2003/2004)

Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi
Ecole avec AEI	Psychomotricité	Orthoptie ou ostéopathie	Orthophonie	Ecole : 8 H 30 – 10 H (patinoire l'hiver)
	Orthophonie	11 H à 12 H AEI à domicile		
	Ecole		Ecole avec AEI	Ecole (à partir du mois de mai)

Grande section (2004/2005)

Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi
Ecole avec Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS)	Ecole	AEI à domicile	orthophonie	Ecole avec AVS
		Orthoptie ou ostéopathie		
	Psychomotricité		Ecole avec AEI (ski de fond en hiver)	Ecole (piscine)
	Orthophonie			

3. Pourquoi cette orientation pour Riwan ?

Concernant le chemin de vie de Riwan, nous, parents, n'avons jamais été confrontés à un choix à proprement parler ; nous avons naturellement suivi ce qui semblait être le plus adapté pour notre enfant au moment présent, eu égard à ses besoins et capacités personnels.

Nous avons accompagné Riwan, avec l'aide des professionnels, de manière logique, progressive, sans attente de résultat et sans jamais chercher à aller vite.

C'est le temps de Riwan, qui guide ses pas, et non pas notre propre rythme ; c'est son propre désir, qui le fait grandir, ce n'est pas à nous de le « bâtir » selon notre volonté.

Ceci est pour nous la meilleure des garanties pour une évolution harmonieuse. Riwan chemine ainsi depuis 6 ans, entouré de plusieurs personnes, qui travaillent avec lui dans un souci de cohérence efficace.

4. Ressources humaines autour de Riwan

- Educatrice spécialisée du SESSAD
 - Accompagnement AEI au sein de la crèche puis de la classe : 2 fois par semaine en PS et MS,
 - 1 fois par semaine en GS.
 - Soutien individualisé à domicile, 1 fois par semaine. L'éducatrice reprend entre autre le travail non intégré ou non achevé à l'école durant la semaine.

- Auxiliaire de vie scolaire (AVS), depuis septembre 2004 la Commission Départementale de l'Education Spécialisée a attribué une AVS à Riwan 3 demi-journées par semaine, mais, en pratique il bénéficie de 2 visites hebdomadaires en classe, les emplois du temps n'étant pas extensibles.

- Enseignants :
 - Prise en compte du rythme différent de Riwan
 - Adaptation, pédagogie différenciée.

L'emploi du temps de Riwan s'est vu aménagé progressivement, lui permettant, en alternance, de fréquenter l'école et de se rendre à des séances de rééducation, au sein d'un établissement spécialisé.

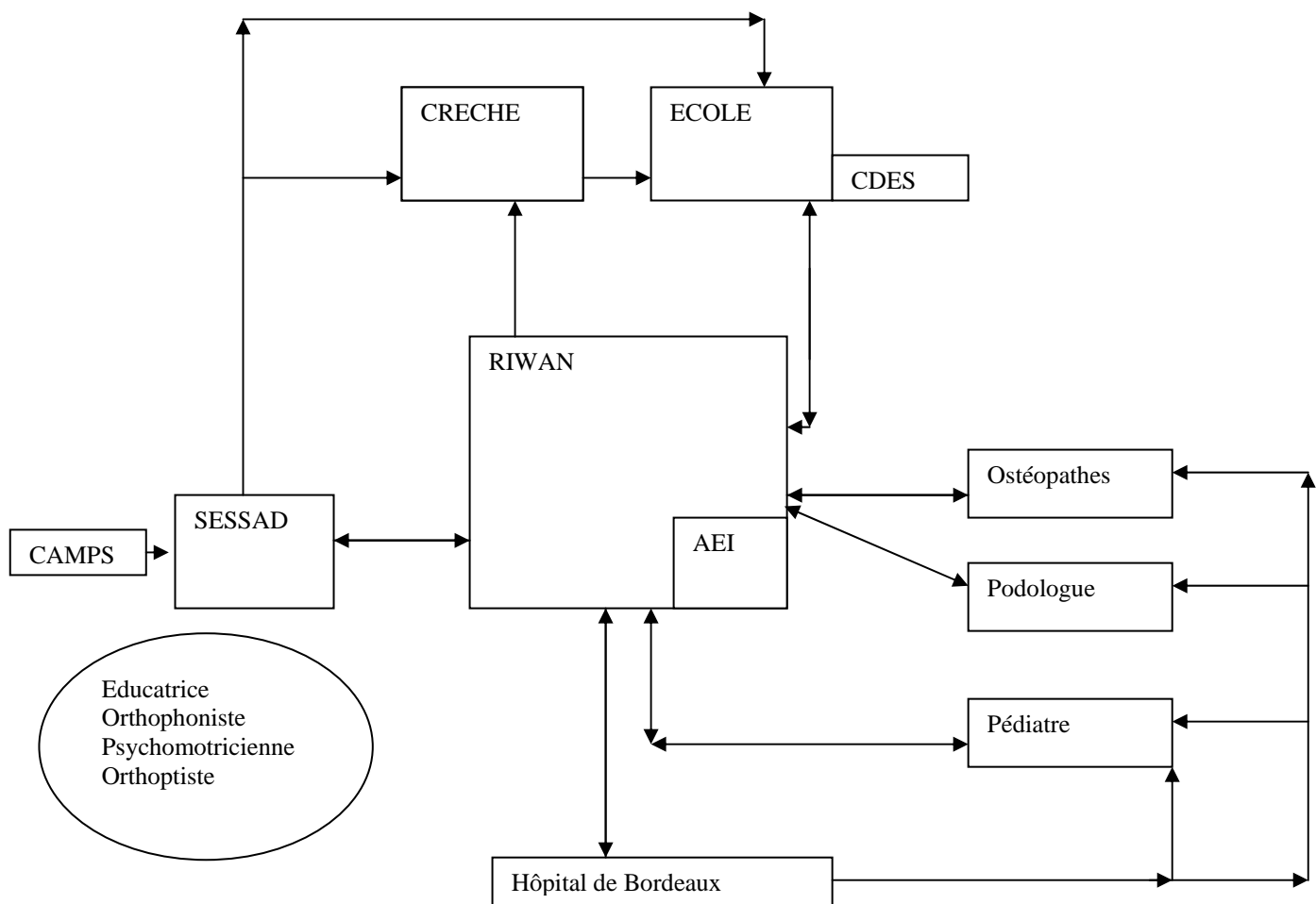
- Psychomotricienne du SESSAD : 1 séance hebdomadaire de 45 minutes

- Orthophoniste du SESSAD : 2 séances hebdomadaires de 45 minutes

- Orthoptiste : 12 à 15 séances annuelles d'avril à juin (30 minutes)
2 autres personnes suivent Riwan, généralement le mercredi :
 - Ostéopathes : 1 séance toutes les 3 semaines
 - Podologue-posturologue : 2 à 3 visites par an (à Toulouse).

Le suivi médical est assuré par une pédiatre sur place et le service de génétique de l'hôpital de Bordeaux :

- 2 visites par an auprès d'un professeur généticien
- 1 visite annuelle auprès d'une psychologue pour un test psychologique



5. Caractéristique du plan éducatif et didactique

Plusieurs éléments sont à noter :

- Diagnostic précoce qui a permis une prise en charge précoce
- Respect du rythme biologique de Riwan (emploi du temps modulable selon sa fatigabilité)
- Respect de sa personnalité, de ses progrès comme de ses phases de stagnation. (Nous proposons ; il dispose, intègre à son propre rythme)
- Appréhension de Riwan dans sa globalité : interactions, concertations entre les différentes parties. Les réunions sont régulières, voire ritualisées et sont l'occasion d'élaborer de nouveaux projets cohérents et modulables à tout moment ; s'adaptant ainsi à ses réels besoins.
- Riwan est au centre de ses apprentissages. L'équipe éducative s'appuie sur ses potentialités ou « émergences » mises à jour, entre autre, grâce au bilan psychologique annuel de Bordeaux.
- Pédagogie active et individualisée, non assujettie aux contraintes du système scolaire ; Souhait d'aider à son épanouissement personnel, de favoriser son évolution dans une perspective d'acquisition d'autonomie, d'adaptation à son environnement et d'établissement de relations interpersonnelles.

6. Riwan face à ses apprentissages : objectifs, moyens mis en place pour les faciliter.

EDUCATIF :

- apprentissage de l'autonomie
 - Accès à la propreté : encouragement à la maison (tableau avec collage d'étiquettes) ; rituel du passage aux toilettes à la crèche, à l'école, avec accompagnement de l'éducatrice, de l'AVS.
 - Habillage, déshabillage : à la maison, en parallèle avec une poupée ; participation à des activités intégrées à l'école : ski, patinage, natation, avec l'aide de l'adulte ;
 - Adaptation à l'environnement : offrir des milieux autrement stimulants, avec la famille ou les camarades de classe ; (montagne, en été, en hiver, ski, randonnée, escalade, patinage, équitation, milieux aquatiques : piscine, bains chauds d'eau sulfureuse...)
- socialisation
 - Etablissement de liens sociaux : avec les professionnels travaillant avec Riwan = confrontation avec des enfants d'un âge qui lui correspond.
 - Communication de son vécu, de ses besoins, de ses émotions → utilisation du MAKATON, par l'éducatrice, la psychomotricienne, l'orthophoniste et les parents (stages suivis ensemble)
 - Enrichissement du langage oral → à la maison, lors des séances d'orthophonie, à l'école, mise en place d'activité favorisant l'expression dans un bain de langage : contes, chansons, cassettes, marionnettes, ordinateur...)

DIDACTIQUE

- Aide au développement de ses capacités d'attention et de concentration, prémices à tout apprentissage.
 - Incitation à aller au bout d'un jeu, à finir une tâche demandant de plus en plus de rigueur ou de précision.
 - Développement de ses capacités d'écoute (morceau musical, consigne de la maîtresse...) Le soutien de l'éducatrice ou de l'AVS est ici primordial.
- Eveil sensoriel et moteur
 - Travail de coordination du geste, au travers de jeux éducatifs, d'activités sportives et rythmiques.
 - Développement de l'adresse et de la précision du geste moteur et graphique → travail avec l'orthoptiste et la psychomotricienne.
- Apports cognitifs : couleurs, formes, notions spatio-temporelles, rythmes, lettres, sons, nombres... → placer Riwan dans des situations exploratrices et manipulatoires, sources de plaisir dans des jeux qui lui permettent de découvrir et de mobiliser ses potentialités.

7. Rôle des parents dans le développement scolaire.

- Arrêt de travail du papa : présence affective rassurante pour Riwan ; disponibilité pour assurer les transports vers le SESSAD, Toulouse ou Bordeaux, pour s'informer lors des colloques et conférences ; pour aider à l'encadrement lors des sorties ou activités scolaires (telles que ski, patinage, natation) en tant que parent agréé.
- Suivi de stages pour formation :
 - MAKATON (système de communication augmenté alliant langage oral, signes et pictogrammes) pour aider Riwan à communiquer au sein de sa famille et de sa classe.
 - Dynamique Naturelle de la Parole (DNP = découvrir et vivre la Parole par un ressenti corporel et rythmique)
 - Naturopathie, pour mieux gérer la santé de Riwan et lui permettre une fréquentation assidue de l'école et des séances ré éducatives.
- Participation à des réunions avec l'équipe du SESSAD et (ou) avec l'équipe enseignant et un représentant de la Commission Départementale de l'Education Spécialisée.

Loin d'être attentistes par rapport à l'école et au SESSAD, nous nous considérons comme véritablement associés au projet de Riwan. Nous pensons que, en tant que parent, nous sommes ceux qui connaissent le mieux notre enfant, aussi avons-nous toujours une vigilance, voire même certaines exigences, quant à son intégration.

INTEGRATION SCOLAIRE DE HELENE

Hélène a été intégrée une année (1992) en maternelle dans notre ville. Nous avons demandé cette intégration comme un aboutissement de la socialisation dont elle avait bénéficié très tôt : intégration à la halte garderie de notre ville à l'âge de deux ans, participation à des activités de groupe : ateliers de poterie, de peinture et modelage et éveil musical.

L'intégration a été demandée par la CCPE qui s'est chargée de trouver l'école et la maîtresse qui accepte Hélène. Le temps d'intégration était minimum (3/4 H par semaine). Hélène était accueillie dans une classe de première année de maternelle avec un effectif de 28 enfants. La maîtresse n'était assistée que par une seule personne pour toute la classe.

L'objectif de cette intégration était centré essentiellement sur la socialisation. Dans le bilan pédagogique elle a été considérée comme positive :

«Depuis septembre on constate une évolution positive dans le comportement d'Hélène, progressivement une relation s'est établie entre Hélène et la maîtresse, entre Hélène et d'autres enfants. Hélène manifeste du plaisir devant certaines activités et montre un intérêt pour certains coins jeux de la classe. Son désir de communication ne fait que grandir».

Son intégration aurait pu être poursuivie et le temps de présence augmenté l'année suivante à condition que la maîtresse soit aidée par une deuxième personne.

Ayant appris l'ouverture d'une classe intégrée (CLIS) nous avons choisi de demander cette orientation.

La prise en charge d'Hélène est passée d'une intégration très partielle à une intégration à temps plein.

Les objectifs n'étaient plus les mêmes : à la socialisation se sont ajoutés les acquis de base d'une scolarité ainsi qu'une prise en charge globale de rééducation.

La classe intégrée de 1993 à 1997

A l'âge de six ans Hélène est entrée dans une CLIS pour enfants autistes dans une école privée sous contrat à Versailles. Cette classe a été ouverte à l'initiative d'une association régionale AIDERA Yvelines et agréée par la DASS. Elle fonctionne en lien avec un SESSAD.

Dans cette CLIS cinq enfants ont été accueillis à l'ouverture en 1993. Ces cinq enfants n'avaient ni le même âge ni le même niveau de développement. Avant l'admission dans cette classe chaque enfant a passé un test (PE.P.R Profil psycho-éducatif révisé de Schopler). Ce test mesure les émergences de l'enfant.

Dans la classe une institutrice spécialisée dépendant de l'Education Nationale a pour rôle d'enseigner les apprentissages de base.

Elle est aidée par une éducatrice spécialisée et une aide éducatrice qui sont employées par un SESSAD. Dans la classe trois personnes sont présentes pour cinq enfants. Lorsqu'un enfant est intégré pour une activité dans des classes de l'école, il est accompagné par l'éducateur spécialisé.

Le SESSAD emploie un directeur, un éducateur spécialisé, un aide éducateur, un(e) psychomotricien(ne), une orthophoniste, une psychologue et une psychiatre à temps partiel.

Le service a des locaux situés à proximité de l'école où ont lieu : psychomotricité et orthophonie. Il fonctionne à la fois pendant le temps scolaire mais aussi hors temps scolaire : mercredi, une partie des vacances scolaires : 210 jours par an.

L'intégration des enfants dans l'école se fait en fonction des possibilités de chacun et selon le projet pédagogique qui est élaboré en début d'année.

Pour Hélène, qui est entrée à l'âge de six ans, mais avait une très petite taille et des difficultés psychomotrices, l'intégration dans l'école a été faite dans les classes de maternelle : participation à des activités motrices et ludiques, chant, théâtre.

Pour tous les enfants des temps communs ont lieu au cours de la journée avec tous les enfants de l'école : récréations, cantine.

Au cours de ces années des bilans ont été faits régulièrement afin d'évaluer la progression de chaque enfant par rapport aux objectifs ciblés. Des réunions ont eu lieu 2 fois par an réunissant tous les professionnels engagés dans le projet ainsi que la directrice de l'établissement scolaire.

Les objectifs pour Hélène étaient centrés sur l'autonomie, sur la prise de conscience du corps, l'apprentissage de la concentration, la motricité globale et la motricité fine.

Dans la classe chaque enfant a une table de travail environnée par les outils employés chaque jour dans les exercices préparés. La méthode employée était en grande partie inspirée de la méthode TEACCH, méthode de travail avec beaucoup de repères, chaque élève ayant son emploi du temps avec des photos ou des pictogrammes. Le but de l'apprentissage est d'arriver à l'autonomie dans les exercices mais Hélène a toujours eu besoin d'un adulte pour l'aider dans ses apprentissages : tenir un crayon, un pinceau, tracer des lignes, dessiner.

Chaque jour Hélène avait dans son cartable des cahiers d'éveil et des cahiers de chants et comptines reprenant le travail fait en classe. Un carnet de correspondance était établi pour faire le lien entre l'école et la maison. Des exercices étaient proposés aux parents pour continuer le travail entrepris à l'école.

Hélène a appris à acquérir des systèmes de repérage dans le temps et dans l'espace. Elle se sert toujours beaucoup de photos et elle en a toujours besoin, même aujourd'hui à l'âge de 17 ans afin de canaliser son angoisse de l'inconnu..

Hélène n'avait pas acquis la propreté à l'âge de six ans mais en dehors de périodes de crises épileptiques, elle est devenue propre au cours de ces années.

Hélène a acquis une autonomie en fonction de ses possibilités, elle a appris à se déshabiller, à marcher seule. Au début elle ne supportait pas les groupes : peur du bruit, de l'agitation, difficultés à exprimer ses émotions. Son intolérance s'est largement améliorée. Nous avons eu la grande émotion de la voir participer aux fêtes de fin d'année sur scène avec les petits de maternelle.

Ses acquis purement scolaires n'ont pas été conservés par manque de stimulation, la prise en charge individualisée n'était pas un projet de l'établissement (IME) dans lequel elle a été admise à l'âge de 11 ans. Le travail de lien (parents, professionnels) n'a pas été repris de façon aussi intense en établissement où l'enfant est supposé acquérir une autonomie par rapport au milieu familial. Hélène a conservé le besoin d'une relation personnelle avec l'adulte.

La prise en charge en classe intégrée demande une grande participation du milieu familial, carnets de correspondance réguliers, rendez-vous fréquents avec les professionnels qui prennent en charge l'enfant. Le transport était assuré par un taxi mais je suis allée chercher Hélène à l'école deux fois par semaine afin de pouvoir dialoguer avec son institutrice.

Si nous faisons un bilan de ces cinq années en classe intégrée, nous considérons que sa prise en charge y a été optimum. L'intégration collective a l'avantage de ne pas marginaliser l'enfant. La classe intégrée est un projet de l'établissement donc parents d'élèves et élèves de l'école sont sensibilisés à l'accueil des enfants différents. Dans les classes intégrées pour enfants autistes un tutorat est mis en place : des élèves volontaires créent un lien particulier avec un enfant handicapé.

1 CCPE : Commission de Circonscription Préscolaire et Élémentaire

2 SESSAD : Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile

LES NOUVEAUTES DE LA LOI 2005

L'éducation et la scolarisation

Afin de favoriser la complémentarité des interventions au bénéfice de l'enfant ou de l'adolescent handicapé, la loi a pour objectif, outre la formation en milieu scolaire ordinaire, de ne pas opposer éducation ordinaire et éducation spéciale. Un certain nombre de dispositifs sont mis en place dans ce sens. Elle prévoit que tout enfant handicapé doit être inscrit dans l'établissement scolaire le plus proche de son domicile. Il devient ainsi son établissement de référence. Certes, des dérogations sont toutefois possibles quand les parents le souhaitent et que les besoins de l'enfant le nécessitent. Cette inscription dans de nombreux cas ne pourra être que formelle, mais ce dispositif permettra au moins à l'Education nationale de connaître les personnes qu'elle ne prend pas en charge. Par ailleurs, les enfants handicapés pris en charge en établissement médico-social ont rarement la possibilité de bénéficier par la suite d'une intégration scolaire, même partielle ; la loi veut assouplir le passage d'un type d'établissement à l'autre, notamment vers le milieu ordinaire, dès lors qu'il s'avère nécessaire. Les enfants devraient pouvoir plus facilement passer de l'un à l'autre, dans les deux sens. Dans le même esprit, les enfants ont droit à une évaluation régulière par une équipe pluridisciplinaire à laquelle les parents sont étroitement associés. En outre, la loi précise expressément que la scolarisation peut commencer avant l'âge de la scolarité obligatoire, à la demande de la famille. Enfin, et pour mieux impliquer les personnels de l'Education nationale, à l'accueil des personnes handicapées, il est prévu de renforcer leur formation sur cet aspect.

L'intégration scolaire revêt trois formes

- **L'intégration individuelle dans une classe ordinaire** avec d'autres enfants ou adolescents d'environ le même âge avec ou sans soutien d'un service d'accompagnement, soutien scolaire (un SESSAD par exemple) et/ou d'un assistant d'éducation auxiliaire de vie scolaire. L'intégration n'est pas conditionnée par ces aides et leur objectif est le soutien à l'intégration scolaire, l'acquisition de l'autonomie.
- **L'intégration collective dans des classes spécialisées** au sein d'établissements scolaires ordinaires comme par exemple les classes d'intégration scolaire (CLIS). Chaque élève scolarisé en CLIS bénéficie de temps d'intégration dans des classes ordinaires, autant que ses moyens le lui permettent. L'enseignant de la CLIS ne peut y parvenir que dans une étroite collaboration avec l'ensemble de l'équipe éducative de l'école. Il est également possible de prévoir pendant le temps d'intégration ou dans le cadre de décloisonnements, que des enfants de classe ordinaire viennent dans la CLIS pour participer à des activités sous la responsabilité du maître. Ces démarches doivent être prévues dans le projet d'école. Il importe, pour la réussite du processus intégratif, que le maître de la CLIS soit perçu par tous les élèves de l'école, non comme un maître « à part », mais comme un maître « à part entière ».
- **L'intégration partielle, individuelle ou par petits groupes**, organisée par exemple dans le cadre du projet éducatif d'un établissement ou service médico-social dont relève l'enfant ou l'adolescent. Cette intégration peut être permanente ou limitée dans le temps, et n'intervenir que pour une partie seulement des activités de l'établissement scolaire.

*Extrait de Vivre Ensemble, le journal de l'UNAPEI n° 73 – mars 2005
UNAPEI site internet : www.unapei.org*

TEMOIGNAGES

NICOLAS

Bonjour,

On se rend compte que nous avons en Belgique des structures d'accueil adaptées en nombre pour nos enfants ce qui ne semble pas être le cas en France. Sur un plan général, elles ne sont pas toujours au top de ce que l'on pourrait espérer (vétusté des locaux, décoration intérieure etc.) mais des efforts sont faits régulièrement pour améliorer le bien être des enfants et pour donner aux personnes qui s'en occupent avec compétence et dévouement les moyens de faire progresser nos enfants. D'où la réfection de cette piscine (l'ancienne datait de Mathusalem et n'était plus aux normes). Cette piscine est adaptée pour pouvoir accueillir des enfants de différentes tailles (profondeur adaptée) et est équipée de matériel de levage et d'assistance pour permettre à des enfants atteints de différents syndromes d'en profiter.

Depuis tout petit, Nicolas adore l'eau et s'y sent bien. L'expression " comme un poisson dans l'eau " prend tout son sens pour lui. Son kiné compte se servir de la position debout que Nicolas prend dans l'eau pour stimuler la marche chez Nicolas. Il traverse seul le bassin de part et d'autre suspendu à ses brassards gonflables en marchant sur le fond de celui-ci. Depuis l'ouverture, c'est la troisième fois qu'il s'y rend et nous sommes étonnés qu'il n'ait pas encore bu la tasse, mais il gère très bien la respiration nez et bouche. Il s'amuse à faire des bulles à la surface de l'eau, et il rit beaucoup

Bref, rien que du bonheur pour Nicolas.

QUENTIN

Je tiens à vous remercier énormément. J'ai reçu votre message avec Mr Ricquebourg . On s'est rencontré avec mon mari et moi ; cela a été positif pour nous. J'espère que Quentin aura un autre copain Clément. Quentin a marché à la PMI, il a joué debout, il fait comme les autres enfants. Il est suivi au CAMSP : psychologue, psychomotricienne. Il va mieux, mange des morceaux, du riz. C'est beaucoup d'énergie mais les résultats sont très satisfaisants. Il a une IRM au mois de juin. Je me retrouve un peu dans les témoignages et les courriers me tiennent à cœur dans notre petite Ile de la Réunion. Il a deux ans le 31 mai, on le fêtera à la PMI. J'aimerais quand vous aurez les coordonnées d'autres parents à La Réunion de me les donner avec leur accord pour avoir des échanges, des astuces. Votre message m'a aidé à comprendre l'évolution de Quentin. Je tiens à vous dire merci pour tout.

*Madame PAYET Georgette
2 impasse des Cryptomérias PK 24
97418 Plaine des Cafres*

TEMOIGNAGES

Nous avons appris que deux jeunes garçons, Sofiane et Thomas ont dramatiquement perdu la vue avec un décollement de rétine, très probablement du à l'automunilation. Ci-dessous, le témoignage de la maman de Sofiane, et un poème écrit par le grand-père de Thomas pour son anniversaire

SOFIANE

Je voulais vous donner quelques nouvelles de Sofiane qui recommence depuis janvier à sourire. Il recommence maintenant en avril à jouer. Nous sommes encore assommés par cette chose terrible que la perte de la vue mais moins torturés et dans le chagrin. J'ai contacté les CRESAM de Lille et de Poitiers et demandé un RV à la fondation Rotschild. Sofiane y a un examen des yeux sous AG le 13 mai avec le spécialiste des rétines enfant.

L'accueil a été très agréable. On verra si un petit espoir peut naître. Je joins une photocopie des CRESAM, cela peut aider un autre parent. Les grandes aides que j'ai reçues l'ont été de parents et de notre association. Le fait d'être touché par le même syndrome nous rapproche un peu plus que parent « ordinaire » et les conseils vont droit au but parce que nous sommes au coeur des difficultés.

Merci de continuer. Je n'ai toujours que ce regret de ne pouvoir être plus active et plus investie. Les problèmes que connaît Sofiane actuellement ne me permettent pas encore de vous rejoindre en juin et je le regrette beaucoup. Continuez pour tous et j'attends de lire les comptes-rendus avec impatience. Mes meilleures et amicales salutations.

Roselyne Dimier

CRESAM – CENTRE DE RESSOURCES EXPERIMENTAL POUR ENFANTS ET ADULTES SOURDS-AVEUGLES ET SOURDS MALVOYANTS

La Rivardiere

52 rue de la Longerolle

86440 MIGNE-AUXANCES

tel.05 49 43 80 50 fax 05 49 43 80 51

e-mail : centre.res@cresam.org

www.cresam.org

à Paris – CRESAM oreilles

à Lille CRESAM yeux

à Poitiers CRESAM yeux-oreilles avec handicaps associés

TEMOIGNAGES

Message d'anniversaire à THOMAS

Ce jour tu as neuf ans, cher petit-fils Thomas,
d'un point de vue c'est peu, bien que beaucoup pour toi ;
combien d'interventions, combien de longs combats
n'as tu pas endurés depuis que tu es là !

Tu t'es bien adapté à ton second foyer
où tes éducateurs t'ont appris à sortir
du carcan de ton corps que tu ne sais briser.
Que de petites victoires qui t'ont poussé à rire !

Une nouvelle barrière assombrit ton destin :
tes yeux progressivement ne voient plus la lumière !
Ta perception des autres reste celle de tes deux mains,
qui tâtent nos visages et contre nos corps se serrent !

Dans ton monde à toi, ta flamme reste allumée ;
elle capte toutes nos ondes, même nos sentiments !
Tu ressens nos tristesses ... quand tu es affamé
de soins et de tendresse, tout comme de ta Maman !

Thomas
et ses deux sœurs
Alexia et Marie

Tous ceux qui veillent sur toi, apprendront « ton » langage
par gestes, comportements ... qui nous indiquera
tes peines et tes joies, les désirs de ton âge,
qu'avec tous ceux qui t'aiment, chaque jour tu partageras !

L'évangile d'aujourd'hui parle du « non-voyant » :
nous sommes dans les ténèbres, Jésus est la lumière !
Puisse Son intervention guider tes chers Parents
et t'éclairer Thomas ... telle est mon humble prière !

Papou, ce 6 mars 2005

LA DYSMORPHOLOGIE, OU L'ETUDE DES ANOMALIES DU DEVELOPPEMENT EMBRYONNAIRE

La dysmorphologie est un terme créé il y a une cinquantaine d'années par l'américain David Smith, pour définir l'étude des anomalies du développement.

Elle est pratiquée par la plupart des généticiens pédiatres qui, à l'aide d'un arbre généalogique, d'une observation complète de leurs patients, et si besoin d'analyses complémentaires, tentent de mettre un nom sur des anomalies morphologiques, associées dans un tiers des cas à un retard mental. Les patients, des enfants pour la grande majorité, sont adressés en consultation par les pédiatres et chirurgiens pédiatriques, les pédiatres de ville, les pédopsychiatres, les centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP), ou les structures de prise en charge, dans l'objectif d'établir ou de compléter un diagnostic.

Avec plusieurs milliers de syndromes chromosomiques et 3 000 syndromes géniques différents actuellement décrits, la tâche peut paraître complexe. Et c'est effectivement le cas : les dysmorphologistes les plus expérimentés parviennent à mettre un nom sur seulement la moitié des anomalies qu'ils rencontrent, le diagnostic restant inconnu dans les autres cas.

Depuis peu, les techniques de cytogénétique permettent d'identifier les anomalies chromosomiques fines, et de poser 5 à 10% de diagnostics en plus. Outre l'identification de la maladie, les dysmorphologistes assurent le conseil génétique destiné à informer les parents sur les répercussions familiales, et participent parfois à la prise en charge. Ainsi, dans le cadre de polyhandicaps, certains assurent la coordination entre les différents spécialistes.

En général, les consultations sont menées par une seule personne, mais certaines sont multidisciplinaires. Ainsi, Alain Verloes, responsable du centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique à l'hôpital Robert Debré, a mis en place trois consultations multidisciplinaires (regroupant deux cliniciens simultanément), associant un dysmorphologiste à un pédopsychiatre, un dentiste ou un ophtalmologiste.

En dysmorphologie, on distingue les anomalies mineures de la face et des extrémités, et les malformations majeures. Une anomalie mineure isolée, observée chez 13,4% des nouveaux-nés, a généralement peu de conséquences : 3% de ces enfants ont une malformation majeure. En revanche, la présence de deux anomalies mineures (trouvées chez 0,8% des nouveaux-nés) est signe d'une malformation majeure dans 11% des cas, et la combinaison de trois malformations mineures ou plus (0,5% des nouveaux-nés) est associée à une malformation majeure dans 90% des cas.

Orphanet propose un système d'aide au diagnostic des syndromes dysmorphiques (rubrique "recherche par signes") basé sur les signes cliniques observés chez un patient.

Extrait de la lettre d'ORPHANET, ORPHANEWS, du 19 avril 2005

UN CENTRE DE REFERENCE POUR DES MALADIES RARES.

Le CHU de Bordeaux a été désigné comme centre de référence des maladies rares au niveau national pour une durée de 5 ans. La labellisation, basée sur l'expertise du service de génétique médicale du professeur Didier Lacombe, a été obtenue pour les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique. Cette nomination fait partie du plan « Maladies rares » présenté par le Ministre de la Santé et de la Protection sociale à la fin de l'année 2004.

Les maladies rares, selon le seuil admis en Europe, touchent moins d'une personne sur 2000.

On connaît environ 7000 maladies rares, dont 80% sont d'origine génétique. Les maladies rares concernent en tout 3 à 4 millions de personnes en France. Une cinquantaine touche chacune quelques milliers de personnes en France, alors que d'autres n'en atteignent que quelques centaines, et des milliers d'autres ne touchent que quelques dizaines de personnes.

Les enfants touchés par les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique sont porteurs de syndromes dysmorphiques et/ou malformatifs avec souvent un retard mental associé. Ils sont actuellement... en France. Dans 50% des cas, la maladie n'est pas identifiée.

Pour les autres, le diagnostic clinique permet d'y accoler le nom de l'une des 2500 à 3000 maladies de ce type. A l'heure actuelle, quelques centaines de gènes correspondant à ces maladies ont été caractérisés. Dans ces cas, il est possible d'effectuer en parallèle du diagnostic clinique, un diagnostic chromosomique et éventuellement moléculaire. Le professeur Lacombe travaille depuis une quinzaine d'années sur ces maladies et son expertise en terme de diagnostic l'amène à être consulté au niveau international. En ce qui concerne la recherche, il travaille en collaboration avec le laboratoire «Génétique Humaine, Développement et Cancer» du professeur Benoît Arveiler à L'Université Bordeaux 2. Deux maladies sont plus particulièrement étudiées au laboratoire : le syndrome de Rubinstein-Taybi pour lequel les gènes impliqués ont déjà été localisés et celui de Costello pour lequel ils restent à identifier.

C'est à la fois l'excellence de l'organisation médicale et l'expertise scientifique qui ont permis au CHU de Bordeaux d'obtenir la labellisation. Le CHU fait partie de la première vague de centres de référence créés. D'ici 2008, une centaine existeront en France.

Ils ont pour mission de :

- Faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge
- Définir et diffuser des protocoles de prise en charge thérapeutique
- Coordonner les travaux de recherche, notamment épidémiologiques
- Participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles
- Animer et coordonner les réseaux sanitaires et médico-sociaux
- Etre enfin des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades

Un budget de 40 millions d'euros accompagne la création des centres de référence. Il sera exclusivement affecté à améliorer la prise en charge des patients.

MEMBRES DU BUREAU ELUS PAR LE CONSEIL D'ADMINISTRATION DU 20 JUIIN 2004

- ◆ Présidente, Danielle Snakkers – siège social de l'AFSCDL
- ◆ Vice-Présidente, Nelly Maréchal -16, rue Guillaume Apollinaire - 37230 LUYNES - Tél. 02 47 55 65 94
e-mail ericnelly@wanadoo.fr
- ◆ Trésorier, Alain Snakkers – siège social de l'AFSCDL
- ◆ Secrétaire Générale, Josiane Chivot - 81, Rue de la Libération - 95440 Ecoeuen - Tél/Fax 01 34 19 48 61
e-mail josiane.chivot@dgi.finances.gouv.fr

MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

- ◆ Sabine Filippidis- 11, rue Bridaine - 75017-Paris tel 01 42 93 33 83
e-mail clsafilippidis@noos.fr
- ◆ Malik Khelifi - 3, rue du Mazérat - 66120 Font Romeu - Tél/Fax 04 68 30 26 95
e-mail malikhelifi@free.fr
- ◆ Patricia Rio - 2, rue Simone Signoret - 50600 Lorient – Tél. 02 97 83 60 81 – Fax 02 97 87 07 79

RESPONSABLES REGIONAUX

Andrée Benz :

- ⇒ Franche Comté

Josiane Chivot & Danielle Snakkers :

- ⇒ Ile de France,
- ⇒ Nord - Pas de Calais,
- ⇒ Normandie,
- ⇒ Picardie
- ⇒ Suisse, Belgique, DOM TOM

Malik Khelifi :

- ⇒ Aquitaine - Languedoc Roussillon,
- ⇒ Midi Pyrénées,
- ⇒ Région PACA

Nelly Maréchal :

- ⇒ Alsace – Lorraine,
- ⇒ Auvergne,
- ⇒ Bourgogne,
- ⇒ Centre,
- ⇒ Champagne – Ardennes,
- ⇒ Limousin,
- ⇒ Loire - Rhône

Patricia Rio :

- ⇒ Bretagne,
- ⇒ Pays de Loire - Poitou Charentes