



«AIDER LES PERSONNES HANDICAPEES ATTEINTES DU SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE OU D'AUTRES TROUBLES GRAVES DE LA COMMUNICATION ET DU DEVELOPPEMENT ET LEURS FAMILLES, PROMOUVOIR LA RECHERCHE MEDICALE ET EDUCATIVE DU SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE ET LA DIFFUSER LE PLUS LARGEMENT POSSIBLE».

Extrait des Statuts de l'AFSCDL

Bulletin N° 27 – Juillet 2006

Partage du biberon...

...des jouets

...Et du matelas.

Quand Léo rencontre Théo

(pages 11 à 12)

SOMMAIRE

RAPPORT MORAL PRESENTE PAR DANIELLE SNAKKERS

A L'ASSEMBLEE GENERALE DU 17 JUIN 2006

RAPPORT DU TRESORIER pages 3 à 9

BIENVENUE AUX FAMILLES..... page 10

TEMOIGNAGES

✍ Quand Léo rencontre Théo pages 11 à 12

✍ Des nouvelles de la Guadeloupe et de la Réunion pages 12 à 13

✍ Margaux page 13

✍ Lettre de Thomas, le jour de ses dix ans page 14

✍ Confiance page 15

✍ Je sais que vous souffrez page 15

✍ Un autre regard sur le handicap - Borborygmes page 16 à 17

INFORMATIONS

✍ **8^{EME} CONFERENCE DE L'ASSOCIATION ISAAC FRANCOPHONE
LES 16, 17 & 18 FEVRIER 2006 A DIJON** pages 17 à 19

✍ **UTILISATION DU « MAKATON » DANS LA PRISE EN CHARGE
DE JEUNES ENFANTS DANS UN C.A.M.S.P.** pages 20 à 22

✍ **SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE : UN GENIE AL'X MISE EN CAUSE** page 23

✍ **CONFERENCE INTERNATIONALE DU SCdL 2007 AU CANADA** page 23

✍ **LES MEMBRES DU BUREAU DE L'ASSOCIATION,
LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION**..... page 24

LE MOT DE LA PRESIDENTE

Rapport moral présenté par Danielle Snakkers, présidente, à l'Assemblée Générale de l'AFSCDL à Jambville le 17 juin 2006

Notre dernière Assemblée Générale Ordinaire date de juin 2004 à Jambville. Elle a été suivie d'une Assemblée Générale Extraordinaire au cours de laquelle il a été proposé, et voté à l'unanimité, qu'il n'y ait pas d'Assemblée Générale en juin 2005, en raison de la conférence internationale du SCdL ayant lieu en Italie à cette même date.

L'Assemblée Générale de ce jour concerne donc les années 2005 et 2006.

Au cours de cette période le Conseil d'Administration élu par l'Assemblée Générale du 19 juin 2004 s'est réuni régulièrement, avec essentiellement comme objectifs pour 2005 : la préparation de la conférence internationale de juin en Italie et pour l'année 2006 : la préparation de la rencontre des familles et l'Assemblée Générale de ce jour.

Le Trésorier Alain Snakkers a présenté les comptes et le budget de l'année 2005 aux administrateurs et fera son rapport au cours de cette Assemblée Générale.

Pour l'année 2005, le nombre des adhésions a sensiblement augmenté passant de 70 adhésions à fin 2004 à 94 adhésions à fin 2005.

Les 94 adhésions de 2005 comptent :

- 64 parents d'enfants porteurs du SCdL
- 26 membres de la famille proche ou amis
- 3 adhésions de professionnels

Sur les 64 adhésions de parents, 10 adhésions concernent des premières adhésions.

Depuis le premier janvier 2006, trois nouvelles familles ont adhéré, et deux d'entre elles sont parmi nous aujourd'hui.

Il est à noter qu'au cours des 10 ans d'existence de notre association, il y a eu entre 8 et 15 adhésions par année.

Ce nombre ne reflète pas le nombre d'enfants porteurs du SCdL en France et pays francophones car nous constatons que, comme dans la plupart des associations de syndromes rares, des parents contactent l'association, reçoivent une information et ne se manifestent plus. D'autres parents ont adhéré une année ou plus, et ne renouvellent pas leur adhésion, ne donnant plus de nouvelles.

L'AFSCDL réunit des familles adhérentes dans les DOM TOM, (Martinique, Guadeloupe et Réunion) en Algérie, en Suisse francophone et en Belgique.

Nous avons toujours opté pour donner l'information tant aux parents qu'aux professionnels, qui nous contactent, sans demander de frais d'envoi ni d'adhésion.

Ainsi un certain nombre de parents, non adhérents, reçoivent notre bulletin régulièrement. Parfois, ces parents se manifestent après un certain nombre d'années, disant qu'ils apprécient de recevoir le bulletin, ou bien encore nous recevons des demandes d'informations des professionnels, qui suivent ces enfants, les parents leur ayant transmis nos informations.

Les demandes d'informations de professionnels sont de plus en plus nombreuses, elles viennent pour beaucoup d'entre eux d'éducateurs spécialisés d'institutions pour adolescents et adultes, démunis par les troubles du comportement, que présentent ces jeunes ou adultes.

La plupart des contacts se font maintenant par mail. Beaucoup de parents et professionnels vont sur notre site hébergé par ORPHANET. Nous y mettons régulièrement les bulletins de l'association. Une question se pose : devons-nous y mettre davantage d'informations ? Il semblerait par l'expérience d'autres associations, que ce ne soit pas forcément une solution, car les personnes se contentent de lire l'information.

Le travail d'organisation du site est effectué bénévolement par une amie, Margot Xayarath, qui est informaticienne.

Notre bulletin est préparé, si possible, chaque trimestre. Je me charge de recueillir des témoignages (quand ils ne me parviennent pas spontanément), de sélectionner des articles et des informations. Avec l'aide précieuse de Nathalie Courlier, bénévole, le bulletin est mis en page, imprimé et agrafé, il est tiré actuellement à 300 exemplaires. L'envoi de ces bulletins est préparé au siège de l'association, et envoyé régulièrement à, actuellement, 259 personnes dont 129 familles, 53 professionnels et 80 donateurs.

L'AFSCDL est membre de l'Alliance maladies rares. L'Alliance compte aujourd'hui 150 associations de maladies et handicaps rares. Des réunions d'informations pour les membres ainsi que des sessions de formation sont régulièrement organisées. Josiane Chivot et moi-même, avons participé au groupe de travail polyhandicap. Josiane Chivot, est administrateur et Secrétaire générale, elle a fait une session de formation à l'écoute. Nous n'avons pu, par manque de temps et de disponibilité, participer aux réunions de l'Alliance au cours de ces deux dernières années. Depuis peu, Josiane a quitté la région parisienne pour s'installer en province. Nous sommes donc à ce jour, avec Alain Snakkers, Trésorier, les seuls représentants du Bureau de l'AFSCDL sur la région parisienne.

L'AFSCDL est également membre d'Eurordis, qui regroupe les associations européennes de ces maladies rares mais notre participation aux réunions pose les mêmes problèmes de disponibilité.

A la Conférence Internationale de Grosseto en juin 2005, j'ai représenté l'AFSCDL, avec l'aide précieuse d'Andrée Benz (pour la communication en anglais) à la réunion des représentants d'associations mondiales du SCdL

Entre deux conférences internationales, puisqu'elles ont lieu tous les deux ans, l'échange avec les membres de la fédération, se fait par mail avec une mailing list.

Le travail important, qui a été effectué après la réunion de Grosseto, a été de traduire les résumés faits par l'association anglaise. Les traductions simultanées, qui ont été mises en place lors des conférences, n'ont pas été une aide suffisante pour pouvoir prendre des notes, et effectuer un travail de retranscription pour diffuser l'information.

Le Docteur Armand Bottani m'a apporté ensuite sa collaboration afin d'assurer une traduction médicalement correcte, qui a été diffusée dans notre dernier bulletin.

Au cours de ces deux dernières années la recherche génétique du SCdL a fait un bond en avant. Vous êtes informés ce jour par le Docteur Guntram Borck, représentant le Professeur Valérie Cormier-Daire, membre du Conseil médical de l'AFSCDL, de l'avancée des recherches dans le service du Professeur Arnold Munnich à l'hôpital Necker-Enfants Malades à Paris.

Le Professeur Cormier-Daire n'a pu être présente ce jour, pour des raisons familiales mais nous a envoyé un petit message que je transmets :

« Je vous adresse toutes mes amitiés et suis désolée de ne pouvoir être avec vous. Nous continuons à travailler activement dans le domaine de la recherche comme vous le verrez en tentant de contribuer à identifier les bases moléculaires du Cornelia de Lange avec plusieurs objectifs :

- **Développement de l'étude moléculaire du gène NIPBL**
- **Etude du nouveau gène responsable du Cornelia de Lange chez les garçons**
- **Etudes chromosomiques poussées (étude en puce) afin d'identifier des réarrangements chromosomiques ou nouveaux gènes. »**

Nous remercions vivement le Professeur Cormier-Daire pour son implication dans notre association. C'est par un travail bénévole de collaboration entre associations et professionnels que la recherche génétique peut progresser. Des familles se sont déplacées et mobilisées permettant d'avoir un groupe conséquent pour mener à bien les recherches.

La recherche génétique nécessite d'avoir une connaissance humaine. La personne malade n'existe pas seulement par ses gènes défectueux. C'est pourquoi, la présence à nos côtés des médecins lors de nos réunions permet une meilleure connaissance des personnes atteintes.

Nous remercions aussi vivement le Docteur Armand Bottani, médecin généticien à l'hôpital universitaire de Genève, et membre de notre Conseil médical. Le Docteur Bottani a fidèlement suivi notre association depuis sa création. Il a participé à nos rencontres par sa présence sur les deux journées, ce qui permet de tisser des liens très cordiaux entre familles et médecin.

Le Docteur Cormier-Daire et le Docteur Armand Bottani ont représenté la France et la Suisse à la Conférence internationale à Grosseto en Italie en 2005.

Le Professeur Didier Lacombe de l'hôpital Raymond Pellegrin de Bordeaux, membre du Conseil médical de l'AFSCDL, reçoit en consultation, et suit régulièrement avec son équipe de médecins et professionnels spécialisés, un certain nombre d'enfants porteurs du SCdL et est également médecin référent pour l'association.

Malik Khelifi, responsable régional pour la région Aquitaine, entretient régulièrement des liens avec le service de génétique du professeur Didier Lacombe.

Nous remercions, Monsieur Jean François Martin, père de Simon, et le club de moto de Liffré en Ille-et-Vilaine, ainsi que Patricia Rio, responsable régionale de la région Bretagne, pour leur mobilisation et leur contribution à la recherche génétique du SCdL. Cette journée a permis de recueillir 6.000 euros, qui sont remis, ce jour, au Docteur Guntram Borck, représentant du service de recherche génétique de l'Hôpital Necker. Les représentants du club de moto de Liffré souhaitent reconduire une journée l'année prochaine.

QUELS SONT NOS PROJETS D'AVENIR ?

J'ai assisté vendredi à une réunion des président(e)s d'associations de l'Alliance maladies rares. Cette réunion a été tenue à l'initiative d'un certain nombre d'entre eux pour tenter de répondre à des questions comme :

- *Comment gérer un conseil d'administration quand les membres sont dispersés ? Comment les motiver pour qu'ils soient plus actifs ? Comment répartir les tâches ou les fonctions au sein du CA ? Comment évaluer les attentes et les besoins des membres de l'association ? Gestion des appels téléphoniques, des mails et des courriers ?*

Nous étions 50 représentants d'associations de maladies rares sur les 150 associations adhérentes et un tour de table a permis de confronter l'expérience de chacun.

Un constat : après dix ans de fonctionnement, et pour la plupart avec la même personne comme président(e), ce qui est le cas de l'AFSCDL, les associations sont pour la plupart d'entre elles dans une phase d'essoufflement.

Comment continuer à faire vivre une association nationale lorsqu'elle repose sur trop peu de membres actifs ? Comment se partager les tâches ? Quelles sont les motivations des membres ?

Nous avons mis en place depuis 3 ans des responsables régionaux, deux d'entre eux, Nelly Maréchal et Malik Khelifi, ont souhaité organiser une réunion régionale.

La réunion organisée par Nelly Maréchal a été annulée faute de participants.

Lors du Conseil d'Administration du 26 novembre 2005, les membres du Conseil d'Administration ont décidé d'espacer les journées des familles, elles seront organisées tous les deux ans. L'Assemblée Générale se tiendra annuellement sur une demi-journée.

Cette organisation permettra d'alléger la charge de travail importante nécessaire à la préparation de ces journées, et permettra également aux familles, qui le souhaitent de participer aux conférences internationales se tenant en 2007 au Canada et en 2009 en Angleterre.

Des questions essentielles à la vie de votre association se posent maintenant :

- Comment réunir des familles localement dispersées et leur permettre de se rencontrer ?
- Comment répartir les tâches pour organiser ces manifestations ?
- Quel est l'intérêt de rencontres entre familles ?

Toutes ces questions seront débattues avec le nouveau Conseil d'Administration, qui sera élu au cours de cette Assemblée Générale, mais je voudrais d'ores et déjà lancer quelques pistes, que j'ai collectées auprès d'associations de l'Alliance maladies rares.

Parents de jeunes enfants que pouvez vous faire pour votre association ?

Nous savons, en tant que parents, à quel point la prise en charge de nos enfants nécessite du temps et de l'énergie, et qu'il est difficile de dégager du temps **en plus** pour s'engager dans une association mais vous pouvez :

- Parler **encore et encore** du syndrome et de l'association : aux parents proches, amis et médecins rencontrés, leur distribuer de l'information. S'informer des familles, qui peuvent vivre à proximité ou dans le même département, contacter le responsable AFSCDL de la région, voir avec lui quelle aide vous pouvez apporter pour organiser une rencontre régionale, même si cette aide est très limitée, elle montrera votre désir de partager les tâches.

C'est avec vous tous, présents aujourd'hui, mais aussi avec tous ceux et celles, qui ont envoyé un pouvoir (30 adhérents), que votre association pourra continuer à exister et prendra un nouvel élan.

Rapport du trésorier :

Bilan 2004

Le bilan financier de votre association laisse apparaître un solde négatif au 31/12/04 de 7.565 euros pour une prévision budgétaire positive de 750 euros.

Les dépenses ont été de 30.452 euros en 2004 pour un budget de 18.150 euros, et les recettes de 22.887 euros pour un budget de 18.900 euros.

Le détail des dépenses et recettes montre la bonne gestion de votre association comme le montre les tableaux (Annexe I), car le solde négatif est dû au don de 16.000 euros au bénéfice de la recherche de l'Hôpital Necker.

Il est important de noter que comme pour les années précédentes, en 2004, la totalité des dépenses est effectuée au bénéfice des adhérents et de la promotion de votre association.

Budget 2005

Le budget 2005 montre des dépenses pour 21.960 euros et des recettes pour 18.800 euros soit un solde prévisionnel à fin 2005 négatif de 3.160 euros (Annexe II).

Quitus est donné au trésorier pour les comptes 2004 à l'unanimité.

Le budget prévisionnel 2005 est accepté par l'Assemblée à l'unanimité.

Bilan 2005

Le bilan financier de votre association laisse apparaître un solde positif au 31/12/05 de 6.800 euros pour une prévision budgétaire négative de 3.160 euros.

Les dépenses ont été de 15.118 euros en 2005 pour un budget de 21.960 euros, et les recettes de 21.918 euros pour un budget de 18.800 euros.

Le détail des dépenses et recettes montre la bonne gestion de votre association comme le montre les tableaux (Annexe III).

Il est important de noter que comme pour les années précédentes, en 2005, la totalité des dépenses est effectuée au bénéfice des adhérents et de la promotion de votre association.

Budget 2006

Le budget 2006 montre des dépenses pour 16.900 euros et des recettes pour 18.400 euros soit un solde prévisionnel à fin 2006 positif de 1.500 euros (Annexe IV).

Quitus est donné au trésorier pour les comptes 2005 à l'unanimité.

Le budget prévisionnel 2006 est accepté par l'Assemblée à l'unanimité.

Election des Administrateurs

Les mandats de Mesdames Sabine Filippidis, Nelly Maréchal, Patricia Rio et Danielle Snakkers, et de Messieurs Malik Khelifi et Alain Snakkers viennent à expiration.

Madame Sabine Filippidis et Madame Nelly Maréchal ne renouvellent pas leur candidature, les autres membres présentent à nouveau leur candidature.

Madame Catherine Mouton, Madame Corinne Khelifi et Monsieur Christophe Boillon présentent leur candidature au Conseil d'Administration.

Les 7 candidats sont élus par l'Assemblée Générale à l'unanimité.

Le Conseil d'Administration est constitué de :

- ⇒ Christophe Boillon
- ⇒ Josiane Chivot
- ⇒ Malik Khelifi
- ⇒ Catherine Mouton
- ⇒ Patricia Rio
- ⇒ Danielle Snakkers
- ⇒ Alain Snakkers

Vote du montant de la cotisation :

Il a été décidé, à l'unanimité, de fixer le montant de la cotisation pour l'année 2007 à 30 euros.

Plus aucune question n'étant posée, la Présidente remercie les participants et lève la séance.

La Présidente

Danielle SNAKKERS

Annexe I

Budget 2004

	Dépenses	Recettes	
<i>Dépenses</i>	16 650	18 900	<i>Adhésions et dons</i>
<i>Investissements</i>	1 500	0	
Totaux	18 150	18 900	
	750		

Réalisations 2004

	Dépenses	Recettes	
<i>Dépenses</i>	13 407	22 887	<i>Adhésions et dons</i>
<i>Investissements</i>	1 045	0	
<i>Recherches Necker</i>	16 000	0	
Totaux	30 452	22 887	
	-7 565		

Annexe II

Budget 2005

DEPENSES en euros		RECETTES en euros	
Abonnements et Cotisations	900	Adhésions	2 000
Journal	1 500	Dons Entreprises / Adhérents	15 000
Frais Déplacement	2 000	AG (participation)	0
Formation	500	Intérêt Livret A	1 800
Frais AG	0		
Téléthon	0		
Timbres	1 800		
Petit matériel	500		
Téléphone, fax	1 200		
Comptabilité	230		
Réunions Régionales	0		
CDL International	12 000		
Assurance	330		
Pour mémoire location bureau	(1150)		
Total (1)	20 960		
Investissements	1 000		
	21 960		18 800
Solde 2005 en euros		-3 160	
<i>Solde 2005 en francs</i>		-20 728	

Annexe III

Budget 2006

Budget 2005

	Dépenses	Recettes	
<i>Dépenses</i>	20 960	18 800	<i>Adhésions et dons</i>
<i>Investissements</i>	1 000	0	
Totaux	21 960	18 800	
		- 3 160	

Réalisations 2005

	Dépenses	Recettes	
<i>Dépenses</i>	15 118	21 918	<i>Adhésions et dons</i>
<i>Investissements</i>	0	0	
<i>Recherches Necker</i>	0	0	
Totaux	15 118	21 918	
		6 800	

DEPENSES en euros		RECETTES en euros	
Abonnements et Cotisations	400	Adhésions	2 500
Journal	3 000	Dons Entreprises / Adhérents	13 000
Frais Déplacement	1 400	AG (participation)	1 000
Formation	500	Intérêt Livret A	1 900
Frais AG	4 500		
Téléthon	0		
Timbres	1 800		
Petit matériel	700		
Téléphone, fax	1 000		
Comptabilité	250		
Réunions Régionales	1 000		
CDL International	0		
Assurance	350		
Pour mémoire location bureau	(1150)		
Total (1)	14 900		
Investissements	2 000		
	16 900		18 400
Solde 2006 en euros		1 500	
<i>Solde 2006 en francs</i>		<i>9 839,34</i>	



BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHÉRENTES

- ↪ Christine Labouteley, maman de Arnaud, âgé de 16 ans, du Morbihan
- ↪ Karine et Frédéric Leforestier, parents de Morgan, âgé de 2 ans^½, de la Manche

Et aux frères et sœurs

- ↪ Taylaure a la joie de vous annoncer la naissance de son petit frère Matthéo, né le 25 février 2006

- ↪ Anaïs et Manon Laurent ont la joie de vous annoncer la naissance de leur petit frère Aurélien, né le 8 avril 2006

Pour visiter notre site, hébergé par ORPHANET :
[http : //www.orpha.net/nestasso/AFSCDL](http://www.orpha.net/nestasso/AFSCDL)

TEMOIGNAGES

Quand Léo rencontre Théo

Cela faisait des semaines que nous nous disions qu'il faudrait faire plus ample connaissance et enfin, en janvier, nous avons trouvé « le week-end ».

Cet échange d'expérience a été très enrichissant et nous avons pu constater que la grande différence réside en la prise en charge de l'enfant par le système social ; en effet, Théo a été pris en charge en 1 mois ½, que ce soit au niveau préscolaire, intervenants thérapeutiques à domicile et allocations, alors que pour Léo, notre demande date de janvier 2005. Et à ce jour, aucun centime ne nous a été versé par l'Office concerné, ni en allocation, ni en remboursement des frais médicaux ; il faut savoir qu'en Suisse une partie des frais médicaux ne sont pas pris en charge par les assurances, et c'est donc à l'assuré de payer.

Au niveau thérapeutique, c'est également « débrouillez-vous », seul le service éducatif itinérant intervient à domicile ; pour tous les autres, physiothérapie (depuis l'âge de 3 mois), ostéopathie (depuis l'âge de 10 jours), logopédie depuis août 2005, etc. c'est à nous, parents de nous déplacer à nos frais ; il faut compter env. une matinée par rendez-vous.

Théo est environ 2 mois plus âgé que Léo, mais le degré de handicap est à peu près similaire. Théo est plus posé que Léo car il est beaucoup moins vif ; Léo est un ouragan permanent, mais un gentil ouragan : simplement, il bouge sans arrêt. Ceci provient peut-être du fait que Léo avait, encore à l'époque, un problème d'ouïe, apparemment dû à de l'eau dans les oreilles. Depuis, il a été opéré des végétations, pose de drains dans les oreilles et il a fait un bond incroyable au niveau de la compréhension. Une autre conséquence de cette déficience auditive est le fait qu'il ne sorte que des mots de bébé incompréhensibles, alors que Théo, lui, essaye vraiment de répéter les mots que lui inculquent ses parents et très souvent, avec succès. Théo a la chance d'avoir 2 grands frères, il les aime, mais il reste volontiers seul à jouer à ses jeux préférés ; Léo lui a un demi-frère qui ne vit malheureusement pas avec nous, il recherche donc en permanence de la compagnie et ne peut en aucun cas être seul dans une pièce plus de 2 minutes...

Pour nous, en tant que parents, cette rencontre a été plus propice que la première rencontre au pique-nique suisse le 3 septembre dernier. Cela faisait 14 mois que nous savions que Léo était malade et le temps nous a aidé à passer le cap ; alors qu'en septembre dernier, c'était la première fois que nous étions confrontés à d'autres enfants atteints du syndrome. Nous n'étions plus seuls, nous avons pu voir évoluer la famille Boillon durant un week-end, connaître l'organisation de cette famille de 5 membres, où chacun a une place importante ; découvrir leurs sentiments vis-à-vis de ce quotidien peu banal que vivent les parents d'enfants différents...

Cette rencontre a été suivie par d'autres, car il faut mentionner le fait que c'est grâce à mon employeur, Losinger Construction SA, en Suisse, filiale du groupe Bouygues, qui a donné un cadeau de Noël pour chaque enfant SCDL de Suisse, y compris Théo, que nous avons pu visiter et connaître un peu mieux les autres parents et enfants ; tous ont des vécus différents, mais tous ont un seul et unique but pour nos enfants : « qu'ils soient heureux ! ».

Nous profitons de l'occasion pour vous souhaiter de belles journées à la rencontre de juin 2006 à Jambville. Nous nous réjouissons de pouvoir y participer, mais l'annonce d'un petit frère ou d'une petite sœur pour Léo en août prochain nous a fait renoncer à ce projet, le voyage à ce stade de la grossesse n'étant pas vraiment conseillé. Bien entendu, nous vous tiendrons au courant dès que bébé aura pointé le bout de son nez !!!

Jacqueline, maman de Léo.

TEMOIGNAGES

Quand Léo rencontre Théo (suite)

C'est effectivement à l'initiative de Laurence, à l'occasion de l'organisation du pique nique de l'été dernier à Lausanne, que Léo et Théo se sont rencontrés la première fois. A cette époque, les deux bambins n'avaient pas passé beaucoup de temps ensemble, Léo étant toujours très actif et dynamique, Théo préférant s'isoler ou être en compagnie d'un plus grand pour jouer et se promener.

En janvier, Jacqueline a repris contact et suggéré qu'on se rencontre. Nous avons accueilli Léo et ses parents un week-end et nous avons passé de très agréables moments à contempler nos petits évoluer ensemble et à partager nos coutumes et habitudes.

Etant proche des fêtes de fin d'année, les enfants se sont échangés quelques cadeaux. L'employeur Suisse de Jacqueline avait même réservé un cadeau à Théo.

Nous avons pu constater que Léo avait toujours autant d'énergie à dépenser et que Théo avait du mal à suivre. Pourtant, contrairement à l'été dernier, les deux ne se sont pratiquement pas quittés sans pour autant réellement partager les mêmes jeux mais tout en se surveillant et se copiant mutuellement. Les photos de ces instants en témoignent.

Nous espérons que nous aurons l'occasion de renouveler ce type de rencontre avec Léo et d'autres. Comme à l'occasion des journées annuelles de l'AFSCDL, celles de Grosseto ou le pique nique de Lausanne, les échanges entre parents comptent beaucoup. Malheureusement, ce sera sans la famille Burion cette année à Jambville puisqu'un heureux événement les attend.

Christophe, papa de Théo

Des nouvelles de la Guadeloupe

Je m'excuse pour ce long retard.

Depuis notre entrevue en juin 2004, Taylaure est rentrée à l'école en petite section accompagnée de l'AVSI. Elle a fait une bonne année scolaire 2004 à 2005. Elle reconnaît le « T » de son nom.

L'été 2005, nous étions en France. Maintenant, elle est en moyenne section, et je suis en attente pour l'orientation de la rentrée prochaine.

Ma situation a bien changé. J'ai acquis un logement neuf copropriétaire en décembre 2004. Il fallait faire des travaux de sécurité pour Taylaure. En février 2006, j'ai signé l'acte de vente.

J'ai repris mes activités en septembre 2005, je suis AVSI pour l'instant en congé de maternité. La reprise est prévue en septembre 2006.

Taylaure a la joie de vous annoncer la naissance de son petit frère Matthéo, né le 25 février 2006.

Madly ODIN de Port Louis en Guadeloupe

TEMOIGNAGES

Et de la Réunion

Plaine des Cafres, le 1^{er} avril 2006.

Quentin et moi, on a fait un petit bout de chemin.

Trois ans déjà grâce à vous, et vous dire merci et comprendre le syndrome.

On le prépare à être propre et peut être à la rentrée de février, il ira à l'école. Il va mieux, à part les vomissements. Il commence l'hormone de croissance en juin.

C'est bientôt les vacances, on va faire du camping à la plage. J'espère qu'un jour on pourra venir vous voir.

Bonne continuation.

Georgette PAYET de La Réunion

Margaux

Nous ne pouvons malheureusement pas assister à la réunion du 17 et 18 juin contrairement à ce que nous avions prévu. Nous le regrettons car les échanges avec les autres familles sont très enrichissants, et ce week-end est un moment très convivial. Nous vous demandons d'encaisser le chèque de 60 euros à titre de don pour l'association.

Margaux va avoir 11 ans, le 10 août prochain, elle est depuis deux ans dans un IME à St Nazaire dans un petit groupe de 5 enfants autistes.

Elle est toujours très sensible à la musique. Je vous joins une photo où elle chante dans son micro « star academy » que le père Noël lui a apporté. Elle parle de plus en plus avec des phrases (mais sans les articles et les adjectifs). Elle passe des périodes agréables, où elle est plus posée, à des périodes plus agitées, où elle provoque tout son entourage en faisant bêtises sur bêtises et en bravant tous les interdits. Elle commence à s'attacher à certains objets ou jouets fétiches qu'elle veut emporter avec elle. Elle commence aussi à répondre à quelques questions simples et, est toujours habile à manipuler les technologies nouvelles (TV, téléphone, ordinateur...).

Elle aime aller au cinéma, au spectacle en général (musical) et la piscine ainsi que la plage où elle ne mange plus de sable. Les acquisitions intellectuelles restent difficiles. Elle sait faire des ronds et des croix, placer les éléments sur un bonhomme (yeux, bouche, nez, bras, jambes...).

Le coloriage s'affine quand elle le veut. Quant à la pâte à modeler, elle y joue beaucoup mais surtout pour en manger.

Nous penserons bien à vous tous, les 17 et 18 juin. Nous vous souhaitons toujours beaucoup de courage et nous vous remercions pour tout votre dévouement.

Monsieur et Madame MEHEUT de Saint Nazaire

TEMOIGNAGES

Voici le poème que mon beau-père a écrit pour les 10 ans de Thomas. Je vous le transmets car je le trouve tellement beau et tellement vrai !

Pour l'instant Thomas se porte très bien. Il ne voit pas toujours pas, car il ne reverra jamais. Mais il est heureux et c'est le principal. Il a retrouvé ses repères, il a réorganisé sa vie et nous avons réorganisé la nôtre. J'ai cru que nous ne surmonterions jamais, mais comme toujours, les parents ont une force cachée. Nous avons appris à vivre avec, et nos deux filles aussi. Pas plus tard que hier Marie qui a 4 ans m'a dit qu'elle n'était plus triste pour son frère, et ça se voit !

Je tenais aussi encore à vous féliciter et vous remercier de toute l'énergie que vous donnez pour nos enfants. Chaque fois que je reçois votre courrier, je vous admire. C'est chaque fois tellement bien fait !

Amicalement

Catherine Henckes

Lettre de Thomas, le jour de ses dix ans

J'ajoute aujourd'hui une seconde décimale
à mon arbre de vie, moi, l'enfant différent !
Si je suis parvenu à surmonter mon mal
ce fut grâce aux bons soins de mes très chers Parents !

Malgré les apparences j'ai comblé p'tit à p'tit
la faiblesse de mes sens par d'autres perceptions ;
la forme d'un visage, les vibrations d'un cri,
les bras qui me soutiennent, la main du biberon !

Dans mon monde à moi, je dessine... ma Maman,
ses beaux yeux attendris, son sourire de chaleur,
mon Papa grand et fort qui toujours me défend,
et les têtes enjouées de mes amours de sœurs !

Durant toute la semaine je suis à mon école,
j'aime les veilleuses de nuit et les éducateurs,
une barbiche que je tire, une bise que je racole,
un bain dans la piscine, mais j'ai peur des docteurs !

Les week-end et vacances je les passe en famille,
à Bastogne ou la mer, souvent chez Bonne-Mamy !
J'enregistre mes repères, canapé jeux et lit !
Quand je fais une bêtise de toutes mes dents je ris !

Dans ce que j'imagine il n'est rien de méchant :
comme environnement un vaste jardin d'enfant,
des sœurs, cousins, cousines pour mon amusement,
des bras et mains adultes pour l'accompagnement !

Sur terre Jésus soignait les malvoyants et sourds,
Il promettait à tous une vie prochaine meilleure !
Je Lui demande de prendre soin de moi chaque jour
afin que les miens croient en l'œuvre du Créateur !

Dans mon carcan restreint la seule lumière qui brille
est celle de mon destin lié à ma famille ;
puisse l'année nouvelle ajouter de la vie
à ce que grâce à eux en ce jour j'ai acquis !

pour Thomas, son Papou - le 6 mars 2006

TEMOIGNAGES

Confiance

Chers amis de l'AFSCDL, Confiance

C'est le mot qui me vient à la lecture du dernier bulletin. Confiance de tous ces parents envers leurs enfants différents malgré les « malgré ».

Confiance de tous ces médecins qui continuent leur travail inlassablement. Il me revient une phrase du Docteur Cormier : « Je trouverai, tôt ou tard, je trouverai ». Quant à nous, c'est en union quotidienne avec celui qui est parti bien vite que nous gardons confiance en l'avenir.

Marie-Martine Roux, maman d'Emmanuel

Je sais que vous souffrez

TEMOIGNAGES

Un autre regard sur le handicap

En accord avec Rachelle, la maman de la petite Nora-Line, je vous envoie le livre que j'ai publié à compte d'auteur + une petite biographie.

Rachelle a pris une photo de nos enfants respectifs et sera à Jambville en juin. Pour ma part avec quatre enfants et la fin de l'école en Suisse, je ne peux être présente mais suis disponible pour être en contact avec vous

Virgile et Nora-Line

L'auteur

Evelyne Rivat Métrailler, née en 1962 à Nyon (VD), origine franco-suisse.

Un parcours jalonné de multiples expériences.

Enfance dans la campagne genevoise, puis à 16 ans départ dans les Hautes-Corbières, contreforts des Pyrénées.

Tour à tour bergère, employée des remontées mécaniques en Valais, employée de maison bourgeoise à Washington DC (3ans), étudiante aux Beaux-Arts à Sion, aide-fromagère dans un alpage...

Actuellement vit à Nendaz (Valais-Suisse), mariée, quatre garçons dont Virgile le quatrième a été la source d'inspiration de ce livre.

Une existence teintée de création artistique (dessin, peinture, photo expérimentale, écriture...)

Commentaire de publication

« Borborygmes », premier livre publié à compte d'auteur (désir de participer au processus complet de la fabrication).

Ce n'est pas un « livre thérapie » comme on l'entend, mais plutôt le partage d'une vie avec un enfant handicapé, une expérience enrichissante par-dessus tout.

L'ouvrage est illustré par les dessins des frères de Virgile.

L'acceptation de la différence et le plaisir de voir un enfant grandir malgré les obstacles. L'Amour au milieu.

Corinne Khelifi a représenté l'AFSCDL

**à la 8^{ème} Conférence de l'Association Isaac francophone
les 16, 17, 18 Février 2006 à l'Université de Bourgogne Dijon
(France)**

La communication au quotidien :

**« Tu parles,
...Moi aussi... ! »**

Handicaps de Communication : Alternatives

De nombreuses pathologies engendrent des problèmes de communication. Des solutions existent : l'association ISAAC s'est fixé depuis plusieurs années comme objectif de les regrouper pour combattre ce handicap majeur !



INFORMATIONS

Extrait du CD Rom actes du colloque

UTILISATION DU « MAKATON » DANS LA PRISE EN CHARGE DE JEUNES ENFANTS DANS UN C.A.M.S.P.

Christine Nègre Perpignan (France)

Le Centre d'Action Médico Sociale Précoce des Pyrénées-Orientales est polyvalent, avec une action spécifique de suivi systématique des nouveaux-nés à risque, en particulier les grands prématurés nés avant 30 semaines de gestation. C'est le seul C.A.M.S.P. de ce département ; il a ouvert il y a 7 ans et s'est trouvé vite surchargé par la demande ; sa file active actuelle est de 360 enfants, malgré une « sélection » à l'entrée : nous n'accueillons pour une première consultation que les enfants âgés de moins de 4 ans.

Nous avons découvert le Makaton grâce à des parents dont l'enfant atteint d'un syndrome de Cornelia de Lange sans langage, nous ont motivé pour organiser une formation à cette méthode ; deux orthophonistes et l'éducatrice ont pu ainsi être formées à l'utilisation du Makaton que nous avons ensuite largement utilisé dans nos prises en charge.

Notre façon de proposer et d'utiliser cette méthode de communication augmentée est la suivante : lorsqu'un enfant jeune arrive au CAMSP avec une absence de langage ou un retard important l'orthophoniste lors de son bilan, l'éducatrice lors de son observation, utilisent des « gestes makaton » et notent de quelle façon l'enfant y réagit ; il peut refaire ces gestes, s'emparant de ce mode de communication, ou il peut montrer que cela l'aide à comprendre ce qu'on lui dit. D'autres enfants d'ailleurs gesticulent déjà d'eux-même pour se faire comprendre. Il est alors facile de montrer aux parents l'utilité d'une telle méthode.

Dans quelles pathologies utilisons-nous ce programme ? Peu à peu nous en avons élargi les indications :

- *Pour les très jeunes enfants porteurs de trisomie 21* cette méthode est utilisée tôt dans la guidance orthophonique ; en effet ces enfants sont plus sensibles à tout ce qui est visuel, l'utilisation des gestes va renforcer le concept du mot. Par ailleurs la nécessité de signer aide les adultes, parents et orthophoniste, à s'adapter à l'enfant en faisant des phrases courtes. Plus tard elle apprend à ces enfants à faire deux choses à la fois ce qui n'est pas toujours facile pour eux.
- *Pour les enfants ayant un trouble sévère du langage oral* c'est une méthode de choix, combinant le gestuel, l'écrit, et l'oral, le but étant de donner à ces enfants un moyen de communiquer et d'éviter le surhandicap possible (trouble du comportement, trouble relationnel, retard intellectuel). Nous l'avons donc utilisé chez des enfants dysphasiques, dyspraxiques, et chez deux enfants ayant une hypoplasie cérébelleuse avec trouble sévère du langage oral.

- *Pour les enfants atteints de troubles de la motricité bucco-faciale*, lorsque ceux –ci sont importants, le langage oral ne se met pas en place spontanément, ni d’ailleurs le pré-langage. Le makaton va essayer de pallier à cela, et l’utilisation des gestes et pictogramme soutenant l’oralisation permettra d’améliorer les praxies bucco-phonatoires. Ainsi nous avons utilisé cette méthode chez des enfants avec des fentes faciales en particulier.
- *Pour certains enfants ayant une épilepsie, avec ou sans retard intellectuel*, cette méthode nous a été fort utile, en particulier lors d’un foyer temporel, qui gêne beaucoup l’acquisition du langage oral.
- *Pour des enfants avec autisme et déficience intellectuelle* la méthode makaton permet une amélioration de la communication, avec un travail sur l’attention conjointe.
- *Pour certains enfants avec déficience intellectuelle et trouble du langage*, leur retard de langage étant plus important que leur retard mental, il nous semble nécessaire d’utiliser la méthode makaton sous peine d’aggraver le retard.

Comment utilisons nous le programme makaton ?

L’orthophoniste propose cette méthode aux parents après son bilan fait en leur présence , au cours duquel elle peut leur montrer comment l’enfant réagit aux gestes ou aux images pour comprendre ou se faire comprendre. Elle explique qu’il s’agit d’une méthode dont le but est de développer le langage oral et non de le remplacer, il ne s’agit pas d’une langue.

Ensuite elle fait avec eux la liste des intérêts de l’enfant : cela permet de personnaliser le vocabulaire utilisé et d’impliquer les parents dans la construction du projet de rééducation. C’est une prise en charge qui se fait avec la famille, la première étape ayant pour objectif que l’enfant et ses parents aient en commun les mots du quotidien. Cela permet aussi de partir des compétences de l’enfant, de son niveau d’acquisitions.

- *L’orthophoniste se sert des niveaux du programme makaton comme référence* ; elle adapte en fonction de l’enfant, la souplesse étant capitale. Elle utilise très vite le visuel comme soutien, et donc les pictogrammes.
- *Les parents sont impliqués* : ils reprennent à la maison ce qui est fait en séance, les frères et sœurs aussi d’ailleurs.
- *L’orthophoniste va à l’école ou à la crèche* pour donner des éléments de compréhension aux professionnels qui s’occupent de l’enfant. Ce n’est pas toujours facile, dépendant beaucoup de la bonne volonté de chacun...

Ce programme de communication augmentée nous semble intéressant par bien des aspects

Il peut être utilisé en guidance dans un premier temps pour des enfants très jeunes, rendant les parents acteurs .Il permet de mettre en place les pré-requis du langage et de faire ainsi de la prévention.

C'est une méthode *ludique*, qui donne la possibilité de s'adapter à chaque enfant et donc de *personnaliser* très précisément la prise en charge. D'ailleurs les frères et sœurs s'emparent souvent très vite de ce nouveau moyen de communication qui leur convient bien.

- Dans certaines situations où l'absence de langage oral perturbe les interactions familiales, l'introduction du makaton *permet un changement du regard porté à l'enfant*, il n'est plus considéré comme un bébé par exemple, puisqu'il peut « dire » ce qu'il veut ou pense, alors que jusque là on n'attendait pas de savoir ce qu'il voulait faute de pouvoir le comprendre. Cela *redynamise* certaines situations figées où les parents sont découragés de ne pouvoir comprendre leur enfant, d'attendre en vain qu'il parle. Pour lui aussi la situation change puisque non seulement il peut s'exprimer mais aussi *on lui parle*.
- Par ailleurs sur le plan plus technique cette méthode oblige à *associer deux actions*, ce qui n'est pas spontané pour certains enfants (comme ceux qui ont une trisomie 21). Elle permet de travailler sur *l'attention conjointe* et *sur le temps*. C'est aussi un excellent outil pour *la syntaxe*.
- Elle aide aussi à *affiner les diagnostics* chez ces jeunes enfants: certains qui apparaissaient comme ayant un retard intellectuel ont pu montrer leurs compétences lorsqu'on a utilisé avec eux ce programme.

Les difficultés rencontrées sont surtout liées au fait que peu d'orthophonistes sont formées au makaton. Nous avons besoin de relais lorsque les enfants quittent le CAMSP à 6 ans, en particulier pour ceux qui ont une dysphasie, et même avant pour une prise en charge plus intensive dès 4 ou 5 ans. Mais une seule orthophoniste libérale s'est formée lors d'une formation organisée dans notre département.

Pour les enfants qui vont dans des structures médico-sociales, ils perdent le bénéfice de la méthode faute d'orthophonistes formées également.

Le prix de la formation paraît être à l'origine de cela. C'est vraiment regrettable car nous trouvons que ce programme de communication augmentée est très complet et fort utile comme nous avons essayé de le montrer.

L'enfant porteur du syndrome de Cornelia de Lange, dont il est question dans l'intervention de Madame Christine Nègre, est Riwan Khelifi, ses parents Corinne et Malik ont témoigné dans notre bulletin N° 14 de juillet 2001 « Notre parcours vers le langage MAKATON » et dans le N° 19 « Riwan et le MAKATON ». Ces bulletins sont disponibles sur demande au siège de l'association.

Pour obtenir des informations sur la formation et les ressources disponibles en France contactez :

AAD MAKATON
17, impasse Forton
85000 La Roche sur Yon
Tel : 02.51.05.96.77
e-mail : malaton@laposte.net

Syndrome de Cornélia de Lange : un gène lié à l'X mis en cause

Le syndrome de Cornélia de Lange, caractérisé par des dysmorphies faciales, des anomalies des membres supérieurs, un retard de croissance et un retard cognitif, est causé dans la moitié des cas par des mutations du gène *NIPBL*, codant pour une protéine impliquée dans la cohésion des chromosomes.

Une **équipe italienne** a identifié des mutations causales sur un gène du chromosome X, *SMC1*, chez trois hommes d'une même famille et un cas sporadique. *SMC1* est un élément du complexe cohésine impliqué dans la maintenance de la cohésion des chromatides, qui joue également un rôle dans la stabilité génomique, la réparation de l'ADN et l'expression génique. Compte tenu du faible nombre de patients observé, le syndrome de Cornélia de Lange lié à l'X doit être vu comme un sous-type clinique du syndrome de Cornélia de Lange, à considérer chez les patients masculins dont le gène *NIPBL* est normal, concluent les auteurs.

*Pour en savoir plus sur "Cornelia de Lange, syndrome de"
Nature Genetics ; 38(5) : 528-530 ; Mai 2006
Orphanews*

Conférence internationale du SCdL 2007 au Canada

La conférence internationale du SCdL aura lieu du **26 au 29 juillet 2007 au Canada**. L'hôtel choisi par l'association CdLS Canada est le Sheraton situé sur le site des chutes du Niagara dans l'Ontario au Canada.

Les familles, qui souhaiteraient participer à cette conférence, qui réunira les meilleurs spécialistes du SCdL dans tous ses aspects, **peuvent déjà nous contacter** afin que nous puissions étudier le budget nécessaire à la participation ainsi que le voyage.

Il serait important pour tous que nous puissions former un groupe représentatif de notre association. Nous projetons de mener une action auprès des entreprises afin de pouvoir aider financièrement les familles participantes.

INFORMATIONS

MEMBRES DU BUREAU ELUS PAR LE CONSEIL D'ADMINISTRATION DU 18 JUIN 2006

- ◆ Présidente, Danielle Snakkers – siège social de l'AFSCDL
- ◆ Vice-Présidente, Patricia Rio - 2, rue Simone Signoret - 50600 Lorient – Tél. 02 97 83 60 81 – Fax 02 97 87 07 79
- ◆ Vice-Président, Malik Khelifi - 3, rue du Mazérat - 66120 Font Romeu - Tél/Fax 04 68 30 26 95
e-mail malikhelifi@free.fr
- ◆ Trésorier, Alain Snakkers – siège social de l'AFSCDL
- ◆ Secrétaire Générale, Josiane Chivot – Le Menot 47360 - Saint Salvy Tél. 05 53 68 73 14
e-mail chri.herve@wanadoo.fr

MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

- ◆ Christophe Boillon 6, rue du verger d'Agathe-25640 Pouligny tel 03 81 63 21 43
e-mail : boillonch@wanadoo.fr
- ◆ Corinne Pierre -Khelifi - 3, rue du Mazérat - 66120 Font Romeu - Tél/Fax 04 68 30 26 95
e-mail malikhelifi@free.fr
- ◆ Catherine Mouton-Wirtz – 4, rue Marcel Klein – 67210 Obernai – Tél 03 88 95 68 87
e-mail : catoceanau@wanadoo.fr

De gauche à droite : Corinne Khelifi, Josiane Chivot, Alain Snakkers, Patricia Rio, Danielle Snakkers,
Malik Khelifi, Catherine Mouton et Christophe Boillo

