



«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° 29 – Mai 2007



**Klervia Brulin pilote le bateau Airboat avec Franck (son papa)
et Alexia et Jérémy (sa sœur et son frère)**

SOMMAIRE

LE MOT DE LA PRESIDENTE page 3

BIENVENUE AUX FAMILLES page 4

L'ALLIANCE MALADIES RARES - LA REGIONALISATION

COMPTE-RENDU DE LA JOURNEE DU 2^{EME} FORUM DU 16 NOVEMBRE 2006

..... pages 4 à 7

TEMOIGNAGES

✍ Line Demers, maman de Kevin page 8

✍ Joëlle Catta, maman d'Alicia page 9

✍ Christophe Boillon, papa de Théo page 9

✍ Maéva et Marlène page 10

✍ Klervia Brulin pages 10 à 11

✍ Véronique Landry, maman de Ninon pages 12 à 13

✍ L'histoire de Morgan pages 14 à 15

ORPHANEWS DU 28 FEVRIER 2007

MUTATIONS DES GENES DU COMPLEXE COHESINE page 15

FRAS-CISS : FEDERATION REGIONALE ASSOCIATIVE DE SANTE

COLLECTIF INTERASSOCIATIF SUR LA SANTE – TELETHON 2006 A PERPIGNAN

..... page 16

LE MOT DE LA PRESIDENTE



Ce bulletin est le premier de l'année 2007.

Vous le constaterez l'adresse du siège de l'AFSCDL a changé passant du 6 ter rue Pasteur à FONTENAY LE FLEURY au 6 rue Pierre Bonnard à PLAISIR. Depuis sa création, le bureau, siège de l'AFSCDL, est situé à notre domicile, et nous avons déménagé. Il a donc fallu déménager tout ce qu'il contient, à savoir la documentation et les archives d'un peu plus de dix années d'existence. Cela a représenté un gros travail et c'est pour cette raison que le bulletin de ce début d'année a été reporté.

Vous trouverez donc dans le N° 29 des informations et des témoignages qui attendaient pour être publiés.

La vie de l'AFSCDL a toutefois continué pendant cette période puisque le numéro de téléphone et de fax n'a pas changé. Tous les adhérents de l'AFSCDL ont reçu le CD de Jambville 2006 fait par Christophe Boillon - membre du Conseil d'Administration et représentant de la région EST. Nous remercions Christophe d'avoir pris le relais pendant cette période pour maintenir le contact avec tous les adhérents. Les adhérents, qui ont accès à Internet, et font partie de la liste des adhérents par mail ont été tenus informés.

Je profite de ce courrier pour demander à tous de nous prévenir lorsque vous possédez une adresse e-mail car les échanges sont ainsi facilités.

Pendant cette période, quelques familles se sont inscrites pour participer à la conférence internationale au Canada où la France sera donc représentée à la fois par des adhérents, et par des professionnels : le Docteur Dominique Loubier et le Docteur Armand Bottani.

Je serai moi-même représentée à la réunion des représentants mondiaux d'Associations du SCDL par Andrée Benz. Nous souhaitons donc à tous de profiter pleinement de ce grand moment de rencontre et d'échanges internationaux, et nous comptons sur eux pour nous communiquer leurs découvertes et impressions.



BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHÉRENTES

↳ Béatrice et Stéphane LE BENOIST parents de Mathis, âgé de 7 ans du Calvados

REMERCIEMENTS

Nous avons été très touchés par les dons de 2.100 € faits à l'AFSCDL par la famille FERGER-CARCENAC au moment de Noël en souvenir de leur petit Robinson, qui n'a vécu que quelques mois.

* _ * _ *

L'ALLIANCE MALADIES RARES

LA REGIONALISATION

« Depuis la mise en place de la régionalisation fin 2005 les choses ont beaucoup évolué et 21 régions ont un délégué ou un représentant désignés par le Conseil national. »

C'est dans ce cadre que Christophe Boillon, membre du Conseil d'Administration de l'AFSCDL et représentant régional de l'AFSCDL pour la région France Comté, a participé au Forum d'informations sur les maladies rares le 16 novembre 2006 et a eu l'opportunité de présenter l'AFSCDL.

Compte-rendu du 2^{ème} Forum des Maladies Rares

Du 16 novembre 2006

Présents :

Médecins et paramédicaux : 6
Institutionnels : 11
Associations et malades : 37

Excusés :

Madame Antonini,
Monsieur Tourancheau,
Monsieur Fousseret,
Docteur Aubry

Nous regrettons l'absence de l'AFM qui n'a pas été prévenue du changement de salle.

Le thème de cette journée est centré sur les déficits régionaux en termes de diagnostic, de soins et de prise en charge des maladies rares.

La matinée est consacrée aux associations et aux témoignages individuels.

L'après-midi se centre sur les moyens locaux, plusieurs projets seront débattus.

L'objectif principal reste de mettre en évidence les difficultés locales des personnes atteintes de maladies rares, héréditaires ou orphelines.

Ouverture du forum par le Docteur Choulot, Médecin Inspecteur Régional, rappelant que la thématique des maladies rares qui représente une des cinq priorités de la loi de Santé Publique, a été inscrite dans le Plan Régional de Santé Publique (PRSP) de Franche-Comté. La DRASS soutient les associations dans la mise en place d'une cellule d'accompagnement spécifique aux maladies rares, et elle en suit aujourd'hui le retour et l'évaluation. Elle souhaite aider le service régional d'accueil aux maladies rares sur les besoins partagés.

Puis Monsieur Grammont, délégué régional Alliance Maladies Rares, coordinateur de ce forum, présente la journée, se félicite du net développement régional de la sensibilisation aux maladies rares, distribue la liste des centres de référence labellisés, rappelle que dans sa définition, le service d'accueil aux maladies rares ne revêt pas de structure associative propre pour mieux pouvoir accueillir tout malade, sachant que les quatre cinquièmes d'entre eux ne sont pas dans une association, enfin que sa reconnaissance sociale et son soutien sont assurés par le CISS Franche-Comté, qu'il remercie.

Madame Morin, porte-parole du collectif Alliance Maladies Rares, présente les caractéristiques de l'Alliance, son développement, sa progression rapide (167 associations à ce jour), son rayonnement dans l'espace sanitaire, médico-social et social.

Elle termine cette introduction en donnant le numéro azur de Maladies Rares Info Service 08.10.63.19.20.

Plusieurs associations se présentent

- ⇒ AIDES, par Madame Prieur,
- ⇒ APTEPF (Polyposes familiales) par Madame Sarret,
- ⇒ AFSCDL (Cornelia De Lange) par Monsieur Boillon,
- ⇒ ASSYMCAL (dysplasie fibreuse) par Monsieur Bourrachot,
- ⇒ AFL + (Lupus et autres maladies auto-immunes) par Madame Grandjean-Thibault,
- ⇒ AFBFC (fibromyalgie) par Madame Martin-Pavlov
- ⇒ Association Prader-Willi par Madame Brieger
- ⇒ Vaincre la Mucoviscidose par Monsieur Paillard

Madame Prieur souligne l'importance des symptômes rares dans le déroulement de pathologies qui, originellement, n'appartenaient pas à cette définition, par exemple le SIDA.

Madame Morin précise que la majorité des pathologies que l'on qualifie "maladies rares" sont en réalité des symptômes, exemple le syndrome de Marfan.

Suivent des témoignages individuels :

- Vivre avec une fibromyalgie, Madame Le Garf
- Mes difficultés avec l'algie vasculaire de la face, Madame Vaccaro
- Monsieur Bonnet, en recherche de diagnostic (fibromyalgie)
- Madame Caron, dont le frère est atteint de la maladie de l'homme de pierre ; celui-ci vit isolé dans un petit village du Haut Jura. **Nous soulignons la nécessité d'un maillage de contacts socio médicaux de proximité dans notre région.**

En fin de matinée le Docteur Klein fait un riche exposé sur les maladies rénales d'origine génétiques. *Certaines sont génétiques et rares, d'autres sont génétiques et non rares, mais toutes peuvent être héréditaires. Dans ce domaine quelques équipes de recherche tentent de percer le secret des mutations génétiques.*

Après un nouvel échange entre malades, nous abordons l'avant-projet concernant les applications biomédicales des microtechniques. Ce domaine est un pôle d'excellence de la région de Franche-Comté. Il s'agirait de permettre le développement de ces outils à destination d'un meilleur suivi médical des malades, éventuellement à distance.

Madame Jeandel, mère d'un enfant atteint de maladie mitochondriale se chargera de la coordination du projet qui semble déjà très attendu.

Le Professeur Parratte vient ensuite nous faire un exposé très vivant sur le Pôle Autonomie / Handicap où le service régional d'accueil des maladies rares pourra participer au centre de ressources encore en projet dans cette fonction hospitalière transversale. Puis il anime avec Madame Jeandel et Monsieur Magnin-Feysot (CISS-FC) un échange plus technique à propos du projet précédent.

Enfin le dernier point et non le moindre, l'accompagnement des malades par la relaxation, par la sophrologie. Madame Pellerin, après de nombreuses formations dans les domaines psychocorporels, expose son travail d'accompagnement en cabinet. Elle passe la parole à Madame Odelain, somato-relaxologue, dont l'action est un peu plus liée à la relation de contact.

Cela nous permet d'entrevoir une valorisation de l'accompagnement thérapeutique des malades atteints de symptomatologie rare.

Quelques réactions apparaissent, ces personnes regrettent l'absence de prise en charge par l'assurance maladie.

Deux groupes de travail ont été mis en place, comprenant cinq partenaires : le Centre d'Investigation Clinique du CHU de Besançon, le Pôle autonomie/handicap, la Maison des Microtechniques, la délégation régionale d'Alliance Maladies Rares et le CISS régional :

- ⇒ Le premier groupe travail sur la mise en place de dispositifs microtechniques au service des personnes atteintes de maladies rares, notre projet sera soumis à la validation du CISS régional.
- ⇒ Le second groupe de travail est porté par le Pôle Autonomie/Handicap élargi pour une meilleure détection précoce des maladies rares en Franche-Comté.

Un troisième groupe de travail est à constituer, avec l'objectif d'un maillage de proximité en tout lieu du territoire franc-comtois.

En conclusion Madame Morin au nom d'AMR, remarque avec plaisir que les pouvoirs publics comtois sont partie prenante dans nos problématiques, qu'ils soutiennent les actions de la délégation régionale et ils sembleraient vouloir aller plus loin dans les actions concrètes.

L'espoir est notre combat pour la vie.

Compte rendu rédigé par :

FRAS-CISS Franche-Comté
CHU - 2, place Saint-Jacques - 25030 Besançon cedex - Tél/fax: 03.81.51.84.31

fras-fc@wanadoo.fr - www.ciss-fc.org

TEMOIGNAGES

Line Demers, maman de Kevin

Bonjour Danielle,

C'est moi Line Demers, maman de Kevin Coté (6 ans) de St-Lin, Laurentide, Québec.

Je sais que ça fait longtemps que je ne vous ai pas écrit, et je m'en excuse.

De notre côté Kevin va très bien, il a commencé à marcher le 2 mai de cette année, pas besoin de vous dire la joie que nous avons!!

Kevin est à sa 3^{ème} année d'école et ça va bien, il fait beaucoup de physio, ergo, et langage animés.

Le seul problème est que Kevin passe son temps à arracher son bouton de gastrostomie, aussitôt qu'il est nu, à chaque changement de couche il va vite et arrache son bouton !

Dans les 2 premières années, Kevin avait le bouton MICKEY, nous l'avons changé pour un bouton ANTRISTAR, car le premier MICKEY la valve brisait toujours, pour le ANTRISTAR, Kevin avait réussi à l'arracher 5 à 6 fois et nous devions toujours aller à l'hôpital pour le faire installer, après nous avons fait installer le bouton BART (septembre 2005) celui là le médecin nous avait avisé que c'était surtout les adultes qui avaient ce bouton, il s'installe par anesthésie car c'est très douloureux à installer, les premiers mois ça allait bien mais Kevin a quand même été capable de l'arracher. En l'espace de 2 mois, Kevin l'a arraché 32 fois, tu peux imaginer qu'à chaque fois nous devions nous rendre à l'hôpital St-Justine, qui est à 1 heure 30 de la maison. Alors, nous sommes retournés avec le bouton MICKEY car celui là nous étions capables de lui remettre et le ballonnet de ce bouton est beaucoup plus amélioré que le premier. Il y a quelques mois, j'ai eu l'idée de lui faire faire des camisoles spéciales avec doublure au niveau de la boutonnière, comme ça il n'a pas tendance à vouloir l'arracher, mais aussitôt nu ou à chaque changement de couche voilà que Kevin a le bouton dans ses mains.

Je ne sais pas si toi tu connais des enfants qui font comme Kevin, mais nous aimerions bien savoir pourquoi il fait ça, pourtant c'est la seule manière pour nourrir Kevin !!

Avec toute mon histoire j'ai oublié de te demander comment toi tu allais ??

Une dernière question, tu m'avais déjà donné le nom d'une maman qui s'appelle Sophie elle a une petite fille au nom de Anaïs, elle reste dans la région de Québec je crois, si tu as encore ces coordonnées j'aimerais bien les avoir. Nous nous étions parlés au téléphone et écrit par e-mail, mais mon ordinateur a brisé et j'ai tout perdu les coordonnées.

Merci de m'avoir lue et à la prochaine.

Amicalement Line Demers.

TEMOIGNAGES

Joëlle Catta, maman d'Alicia

Je n'ai plus donné de nouvelles, mais merci pour le CD. Je vous fais parvenir une nouvelle photo d'Alicia, vous pourrez constater la joie sur son visage, le changement depuis sa place en M.A.S.

Pour ma part, je travaille dans une M.A.S, avec des adultes handicapés la vie EST bizarre quand même, car j'ai énormément de plaisir à travailler avec ces personnes malgré ma vie avec Alicia, qui a été très dure. Là, je donne beaucoup d'amour aussi, et je suis très aimée.

Des résidents ainsi que la chef du personnel, qui m'adore et, qui dit que je prends mon travail très à cœur.

J'espère qu'Hélène va bien, je l'ai aperçue sur le CD, elle a grandi. Comme le temps passe !

J'espère pouvoir vous donner des nouvelles régulièrement, car j'ai peu de temps avec mon travail.

Je pense à vous tous, et je vous remercie encore.

* _ * _ *

Théo

Bonjour,

Mardi dernier, Théo a participé à une journée de formation de thérapeutes autour du concept BOBATH. Cette philosophie de stimulation psychomotrice de l'enfant nous était inconnue jusqu'à ce jour, sans doute du fait que les intervenants autour de Théo pour motiver ses déficiences motrices n'étaient pas sensibilisés aux bienfaits de cette méthode. Il s'est avéré que Théo a été particulièrement réceptif à tout ce pour quoi il était sollicité. Bien que Théo marche depuis l'âge de 2 ans (il en a 3 aujourd'hui), la méthode a mis en évidence une multitude de signes caractéristiques des retards moteurs.

Sandrine, sa maman, qui l'accompagnait n'en est encore pas revenue ! Nous espérons que la psychomotricienne du SESSAD qui suit Théo aura la possibilité d'être formée à cette méthode et qu'elle pourra l'appliquer avec lui. Nous cherchons de notre côté à acquérir quelques outils simples qui favorisent ce développement tel qu'un gros ballon du genre de ceux que peuvent avoir les kinésithérapeutes sur lequel Théo provoque des déhanchements en se balançant d'avant en arrière et de droite à gauche en se tenant par les mains à quelqu'un ou quelque chose.

Les parents qui souhaiteraient s'intéresser à cette philosophie peuvent se renseigner sur le site : <http://membres.lycos.fr/amtefbobath/>

Christophe Boillon.

TEMOIGNAGES

Maéva et Marlène

Cela m'a pris tout d'un coup un jour après l'école au printemps. J'ai cueilli des branches de lilas et j'ai commencé à faire des bouquets, assise par terre dans la cour. Ma grand-mère commençait à se demander où j'étais. Quand elle m'a trouvée, elle se demandait ce que je faisais. Je lui ai expliqué que j'avais envie d'aider ma tante Déborah atteinte du syndrome de Cornelia de Lange et aussi tous les autres enfants et leurs familles.

Le soir même, j'ai téléphoné à une copine pour lui demander si elle voulait venir avec moi pour vendre les petits bouquets. Ma grand-mère nous a prêtées des T-shirts avec le logo de l'association, nous avons pris une tirelire et nous sommes parties faire du porte à porte dans le quartier. Nous avons récolté environ 40 euros. Nous avons rapporté l'argent à ma grand-mère qui était en admiration devant notre courage. Formidable !

Ensuite, je me suis dit que ce serait bien de faire une autre vente, mais qu'il faudrait trouver quelque chose d'autre à vendre. J'avais beaucoup de livres et en faisant le tri je pourrais en tirer quelques euros. J'ai contacté de nouveau ma copine qui était d'accord de m'accompagner. Nous avons refait le porte à porte du quartier. Les gens commençaient à bien nous connaître et nous avons récolté environ 60 euros.

Certaines personnes nous ont demandé des informations sur l'association. Nous avons montré un des journaux de l'association avec l'article de Déborah (ma tante) visitant une classe de CM1 à mon école de Fillinges.

Nous avons bien l'intention de continuer notre action et nous vous donnerons des nouvelles.

Merci de nous laisser un peu de place dans votre journal pour dire aux familles ce que nous faisons. Merci aussi à toutes les familles de Juffly qui ont participé à cette action.

Gros bisous à tous les enfants SCDL et leurs familles.

Maeva et Marlène

Klervia Brulin

Bonjour à tous,

Tout d'abord, nous tenons à souhaiter une bonne et heureuse année 2007 : Joie, Bonheur et Santé à tous (membres, adhérents de l'association et tous les autres).

Nous sommes désolés de n'avoir pu donner des nouvelles plus tôt de l'évolution de la maladie de Klervia et du témoignage, que nous devons faire lors du dernier bulletin. Par ce mail, nous espérons rattraper notre retard. Aussi, nous vous envoyons une photo de Klervia à l'école ainsi que notre témoignage.

TEMOIGNAGES

Klervia continue à progresser à son rythme, elle est passée chez les petits (enfants âgés de 3 ans). Son intégration se poursuit à l'école comme dans la vie de tous les jours : elle est actuellement suivie, suite au bilan du CAMSP, par un orthophoniste et une psychomotricienne. Elle progresse tout doucement mais sûrement. En ce qui concerne le langage et malgré son handicap elle nous étonne de jour en jour.

C'est une petite fille qui demande beaucoup d'attention, d'affection, ce qui est étonnant elle maîtrise certains mots aussi bien par leur parlé que par leur sens, elle ressent la douleur et la tristesse des personnes de manière stupéfiante aussi emploie t-elle " je t'aime " à bon escient.

Elle vient d'avoir 4 ans en décembre dernier, elle mesure 88 cm pour 11 kg ce qui reste encore petit mais elle reste proportionnée. Au niveau nourriture (notre cheval de bataille au quotidien), elle s'alimente de mieux en mieux même les "Taties" de l'école s'étonne de la voir manger autant et redemander de chaque plat alors qu'il en était tout autrement l'an passé (le corps médical nous avait conseillé de la mettre à la cantine pour la stimuler et ça marche!!).

En ce qui concerne les examens purement médicaux, nous sommes toujours en attente des résultats du caryotype sanguin effectué en février 2006 : un autre prélèvement complémentaire a été effectué à la rentrée de septembre 2006. Nous nous armons de patience...

Avril 2007

Bonjour à tous. Tout d'abord nous tenons à nous excuser pour notre réponse tardive dont voici la raison :

Nous sommes partis 15 jours en Floride voir le pays de Walt Disney et de Mickey avec les enfants, nous sommes rentrés hier. Nous étions tous émerveillés par ce voyage. Nous appréhendions un peu ce voyage par rapport à Klervia : Comment allait elle réagir face à tant d'émotions, de nouvelles choses à découvrir, de nouvelles personnes ? Depuis sa naissance, dès que nous en avons l'occasion nous partons et pas question pour nous de partir sans les enfants : et comme on dit les voyages forment la jeunesse et ouvre l'esprit.

Ce voyage a été en tout point positif tant pour la famille, que pour Klervia. Nous étions émerveillés de voir les yeux de Klervia remplis d'étoiles, de joies, d'émerveillement et d'émotions en découvrant tant de belles choses (en compagnie de son grand frère et de sa grande soeur). Elle a profité au maximum de chaque moment sans en perdre une seconde : les attractions, les personnages, les trajets en avions, bateaux, trains.... Elle nous a même étonnée par sa résistance physique : elle en redemandait. Elle a été un amour.

Il y a eu bien sûr quelques rares crises liées à son handicap (trop d'émotions, ou fatigue cumulée...), à ces moments là nous essayons de la canaliser en l'isolant un peu du monde extérieur afin qu'elle puisse se calmer et reprendre ses esprits : ces moments là nous arrivons de plus en plus à les prévoir mais ils semblent inévitables. Ce voyage a émancipé Klervia au niveau langage surtout et assurance : elle emploie plus de mot qui ne lui étaient jusqu'alors pas familier et fait des phrases correctement.

Nous vous communiquons notre nouvelle adresse e-mail : alex-mimi@ifrance.com ou franpapou@hotmail.fr

Merci encore pour votre soutien et votre présence

Amicalement,

Monsieur et Madame BRULIN Franck et Patricia
Base Navale - Fort St Louis - Bureau militaire - BP 619
97261 FORT DE FRANCE CEDEX
franckpatricia.brulin@wanadoo.fr

Patricia, Franck & Klervia.

TEMOIGNAGES

Véronique Landry, maman de Ninon

Des nouvelles de Ninon et son intégration scolaire.

Tout d'abord, concernant Ninon et son intégration scolaire, cela fut difficile mais nous avons réussi à l'inscrire à l'école. Le médecin de la CDES a enfin donné son accord après maintes tergiversations, la prise en charge des transports a suivie.

Cependant, la prise en charge des différentes séances d'orthophonie, de psychomotricité et de langue des signes par le SSEFIS prévues pour Ninon à l'école a été très difficile à mettre en place car Ninon était suivie par le CAMSP pour la kinésithérapie et la psychomotricité où elle faisait de la balnéothérapie et apparemment tout cela n'était pas bien compatible administrativement j'entends.

Alors après quelques mois d'attente, tantôt sans orthophonie et psychomotricité, tantôt sans kinésithérapie, nous avons été obligés d'arrêter la balnéothérapie pour continuer le reste même si Ninon affectionnait particulièrement cette séance. Tout ça pour dire que l'intégration de Ninon à l'école a mis trois mois à se mettre en place, sans compter les courriers, les coups de téléphone et les réunions mais cela valait le coup ! Elle va donc à l'école quatre matinée par semaine et semble très heureuse de s'y rendre.

Nous la sentons plus épanouie, plus ouverte aux autres, et même si on ne peut pas encore parler d'acquisitions scolaires, elle nous étonne toutes les semaines avec de nouvelles petites choses.

En revenant de Jambville l'an passé, nous avons vraiment envie de participer au prochain congrès au Canada mais le budget nous paraissait bien trop important pour que cela ne soit réellement possible. et j'avoue que j'aurais sans doute baissé les bras si une amie Martine, la marraine de Ninon ne m'avait pas poussée à me bouger pour réaliser ce projet.

Nous avons alors eu l'idée d'organiser une soirée dansante afin de récolter des fonds nous permettant ainsi de partir.

Parallèlement, nous avons créé l'association « Ninon Landry, Cornélia de Lange » avec des amis pour nous faciliter les démarches et nous avons sollicité un certain nombre d'organismes tels que les Rotarys, Lion's club et autres...

Nous avons également fait faire des tee-shirts avec une photo de Ninon et le logo de l'association qui se vendent très bien.

Notre soirée s'est déroulée le 31 mars 2007, près de 250 personnes étaient présentes, nous avons été obligés de refuser du monde alors qu'on ne pensait pas remplir la salle au départ.

Ce fut un réel succès à tout point de vue : un bon repas créole, une bonne sono et une ambiance très conviviale et amicale.

Nos amis, notre famille, nos voisins, nos relations, tous se sont mobilisés par leur savoir, leur savoir-faire, leurs « bras » pour nous aider à mettre en place toute la soirée ce qui demande malgré tout un peu de temps !!! J'en profite d'ailleurs, pour les remercier encore une fois pour leur gentillesse et leur dévouement.

Lors de la soirée, nous avons également eu la joie de recevoir un don du Lion's club et du Lion's club Fémina de Romans qui se sont généreusement associés à notre projet.

TEMOIGNAGES

Sans compter les dons de particuliers, dont le nombre nous a surpris, qui souhaitent participer d'une manière ou d'une autre.

Un grand MERCI à eux aussi.

Nous sommes contents d'avoir organisé cette soirée en l'honneur de Ninon, car d'une part nos proches ont passé une bonne soirée, d'autre part le bénéfice de la soirée s'ajoute à la participation de l'AFSCDL et nous permet de payer les billets d'avion pour partir au congrès en famille car nous souhaitons partir avec nos deux filles.

Et enfin, et surtout, cela nous a permis de parler plus encore du syndrome Cornélia de Lange, de l'expliquer à certaines personnes qui n'osaient pas toujours nous poser des questions et de le faire découvrir à d'autres.

De plus, cette soirée a eu un effet boule de neige, car nous sommes actuellement en contact avec des personnes qui souhaitent organiser des manifestations diverses en l'honneur de Ninon, des matchs de football notamment (mon mari étant très footeux), et faire un article dans le journal local : notre petite Ninon est devenue une vraie star...

Véronique Landry, maman de Ninon

Photo lors de la remise d'un chèque par le lion's club

TEMOIGNAGES

L'histoire de Morgan

Nous l'avons attendu 2 ans ½ avant que je sois enceinte. Le jour où nous l'avons su, c'était la grande joie pour tout le monde !

Ma grossesse s'est très bien déroulée, pas trop malade, pas de grosse prise de poids, le rêve quoi !!! Mais au fond de moi, quelque chose me disait, lorsqu'il sera là, je serai rassurée... C'est mon premier enfant, donc je pense que quelque part avoir peur, c'est normal, de se poser énormément de questions, genre : perdre mon enfant, peur qu'il ait une infirmité, bref, pleins de mauvaises pensées...

Toutes mes échographies ont toujours été parfaites, rien à signaler. Sauf la veille de mon accouchement...

Il y a eu changement de gynécologue. Il m'annonça que ce serait un gros bébé avec une petite tête et que pour lui rien d'anormal. Mon accouchement s'est bien passé, Morgan est né le 20 février 2004, tout le monde va bien. Contrairement aux petits « Cornelia », Morgan est né avec une taille et un poids corrects : 2 kg 580 pour 50 cm, mais avec un petit périmètre crânien. La première nuit, je l'ai gardé avec moi, tellement heureuse de l'avoir. Mais ce court bonheur n'a pas duré, dès le lendemain c'est là que nos ennuis ont commencé...

Morgan ne m'avait toujours pas réclamé son biberon et vu que c'est mon premier enfant, j'ai demandé conseil à une puéricultrice. Pour elle, c'était parce que Morgan n'était pas prêt à manger mais il fallait quand même qu'il mange. C'est alors qu'elle prit mon p'tit bout pour le faire manger, elle plia la tétine afin que le lait sorte mieux, mais là, tout va mal, Morgan s'étouffe en buvant, il devient tout bleu... La puéricultrice ne s'affole pas, moi, j'étais en panique, voir mon enfant dans cet état, cela m'a rendue folle. Elle m'a dit qu'elle connaissait son métier et que je devais me calmer. Le problème ne s'est pas arrêté là, Morgan n'arrêtait pas de vomir par le nez et par la bouche, donc c'est à ce moment qu'ils ont décidé de le transférer en néonatal.

Ils l'ont mis en gavage et lui ont fait des tas d'exams. Le soir de son transfert, mon mari et moi-même avons été convoqués pour nous annoncer que Morgan avait des anomalies. Qu'il avait des petits membres vis-à-vis de son tronc, une petite tête, les oreilles basses, qu'il était poilu, des petits pieds et de plus qu'il ne voulait pas manger. Après ces détails, ils nous disent « qu'ils pensaient que Morgan aurait **peut être** une maladie. ».

Vous imaginez bien qu'après avoir entendu tout ça, nous étions très choqués. Nous ne savions plus quoi faire, plus quoi penser... Ensuite les jours se sont poursuivis, sans avoir vraiment d'améliorations. Morgan ne grossissait pas, ne voulait toujours pas s'alimenter. Aucun soutien auprès des pédiatres tout le monde venait l'examiner, mais personne n'était capable de nous dire ce qu'il avait. Lorsque j'en ai parlé à ma mère, que les médecins nous avaient annoncé que c'était une maladie, tout de suite son visage a changé, donc c'est à ce moment que je réalisais que c'était grave. Pour moi, une maladie on guérit, mais là non, je commençais à réaliser et penser à un handicap...

Morgan est sorti au bout d'un mois d'hospitalisation et encore c'est avec du mal qu'ils ont accepté de le laisser sortir. Ils me trouvaient trop agressive, mais j'en avais tellement marre que l'on me dise que mon enfant était différent. Une fois à la maison, cela a été « catastrophique », on pleurait tous les deux. Il ne voulait rien boire. Dans une journée, il ne buvait que 60 grammes...D'un côté on voulait le ramener à l'hôpital mais de l'autre non, quelques temps après, on arriva à le nourrir avec des laits aromatisés comme « bledi'dej ». Car Morgan était très sensible au goût.

TEMOIGNAGES

Les médecins m'ont prescrit du lait pour qu'il prenne du poids, mais cela ne fait pas grand-chose, il avait du mal à les digérer. Après je ne voulais pas retourner à l'hôpital pour consulter un pédiatre. C'est alors qu'on est allé en ville, une vraie catastrophe. Il m'a demandé de déshabiller Morgan, il le mit sur la table et là il me dit : « vous voyez bien, ce bébé là, il n'est pas normal, il est tout petit... », je lui ai répondu que je savais et si j'étais venu, c'est pour qu'il m'aide à le nourrir, car on ne savait plus quoi faire pour qu'il grossisse. C'est alors que je lui demandais si c'était possible qu'on le nourrisse à la petite cuillère, et là, le pédiatre se mit à rire. Il me donna comme réponse : « un enfant normal, on ne lui donne pas avant 1 an, alors Morgan... ».

Lorsque Morgan a eu 6 mois, nous avons été au CHR à Caen. C'est à ce moment là qu'on nous a parlé du syndrome de Cornelia de Lange. A partir de là nous avons fait des recherches sur Internet afin de mieux connaître ce syndrome.

Aujourd'hui Morgan a un emploi du temps très chargé. Il va toutes les semaines à la CAMSP voir une orthophoniste et une psychomotricienne. Et de plus, il va également voir un kiné. Il a 2 ans 1/2, il se débrouille pas trop mal, il ne marche pas encore tout seul, ne parle pas mais se fait très bien comprendre, c'est un enfant très joyeux, adorable, il s'adapte à tout le monde mais ne mange pas toujours très bien.

Je tiens à remercier Mr et Mme SNAKKERS, d'avoir créé l'association, car sans eux je ne sais pas comment on aurait fait. Nous avons parlé de la maladie aux médecins et leur avons expliqué réellement ce qu'était le syndrome.

En ce qui concerne la journée au château, elle nous a été très enrichissante, cela nous a permis de rencontrer d'autres enfants et parents où nous avons pu échanger nos sentiments. On s'est senti rassuré et dans notre milieu, car personne nous a jugé, ni regardé Morgan différemment. En revanche, moi j'avoue que j'ai été intriguée en regardant les enfants car dans chacun d'eux, je voyais quelques expressions de mon p'tit bout.

Voici comment s'est déroulé le parcours et l'histoire de Morgan.

ORPHANEWS du 28 février 2007

Des mutations des gènes du complexe cohésine sont responsables de formes légères du syndrome de Cornelia de Lange.

Le syndrome de Cornelia de Lange est un syndrome malformatif caractérisé par une dysmorphie accompagnée d'un déficit intellectuel de sévérité variable, d'un retard de croissance important, d'anomalies des extrémités et parfois de malformations cardiaques ou rénales. Récemment, des mutations du gène *SMCIA* ont été associées à ce syndrome. Dans cette étude, les chercheurs ont pour la première fois identifié une mutation dans le gène *SMC3* et 14 nouvelles mutations dans *SMCIA* chez des patients manifestant des formes légères de la maladie. *SMCIA* et *SMC3* codent les deux sous-unités du complexe cohésine, qui est impliqué dans la ségrégation des chromatides sœurs. Les protéines exprimées chez ces patients semblent fonctionnelles mais la dynamique du complexe cohésine pourrait être perturbée.

Pour visiter notre site, hébergé par ORPHANET :

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

* _ * _ *

FRAS-CISS : Fédération Régionale Associative de Santé-Collectif Interassociatif Sur la Santé

TELETHON 2006 - Perpignan

Corinne et Malik Khelifi ainsi que Riwan ont participé dans leur région à la marche des maladies rares organisée lors du téléthon 2006

Comme la marche du Téléthon se déroulait le lendemain à partir de 10h (le dimanche 4 décembre), nous avons préféré descendre la veille à Perpignan, afin de profiter d'une bonne nuit de sommeil à l'hôtel. C'était une première pour Riwan et il en était tout excité.

Le lendemain matin nous étions au rendez-vous (un peu en avance!) au Palais des Congrès où l'AFM nous avait conviés. Nous nous sommes rendus à l'accueil, afin de nous présenter.

Là, nous avons reçu trois tee- shirts jaunes (couleur de la Catalogne), à l'effigie de l'AFM, et une pancarte (Cornelia de Lange).

Riwan a pu participer à l'atelier de peinture sur ballons (qui était en fait des gants de chirurgiens gonflés). En attendant le départ de la marche des maladies rares, nous avons profité des diverses manifestations organisées pour l'occasion: tournoi de billard, spectacles divers : danse, arts martiaux, musique, etc ...), exposition de peinture, brocante, marché bio...

Enfin, le signal de départ fût donné, nous étions une centaine de personnes à défiler dans les rues principales de la ville (heureusement, que ce n'est qu'une petite ville !!!), accompagnés d'un groupe de musiciens, sous un soleil radieux. Après environ deux heures de marche, le réconfort: un goûter nous a été offert par l'AFM, dans une ambiance fort sympathique.

Tout comme nous, Riwan a apprécié cette journée, mais son souvenir le plus marquant, restera la nuit passée à l'hôtel (il en parle encore !!!)

Famille Khelifi