



«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° 33 – Mai 2009

Une journée avec le Père Noël en Suisse

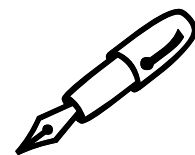
SOMMAIRE

LE MOT DE LA PRESIDENTE	page 3
BIENVENUE AUX FAMILLES	page 4
ENCOURAGEMENT AU DEVOUEMENT	page 4
QUESTIONS / REPOSES	page 5
HISTOIRE DE L'ANE	page 7
TEMOIGNAGES	
❖ ALICIA	page 7
❖ ANAÏS	page 7
❖ LEO	page 8
❖ MARIE	page 9
❖ UNE SOMME DE PETITES CHOSES Article paru dans le Journal de l'UNAPEI « VIVRE ENSEMBLE » de janvier 2009	page 9
❖ HISTOIRE DE L'ANE	page 10
❖ UNE JOURNEE AVEC LE PERE NOËL EN SUISSE	page 11
❖ DR DOMINIQUE LOUBIER	page 11
INFORMATIONS	
❖ EXTRAIT DE « APPREHENSION ET PRISE EN CHARGE DE LA DOULEUR CHEZ L'ENFANT ET L'ADULTE POLYHANDICAPES »	page 12
❖ GRILLE DESS (Douleur Enfant San Salvador)	page 13
❖ SYNDROME CORNELIA DE LANGE : DONNEES EPIDEMIOLOGIQUES EN EUROPE	page 20
❖ LE SYNDROME OUBLIE	page 21
❖ REPARTITION GEOGRAPHIQUE DE NOS ADHERENTS ET RESPONSABLES REGIONAUX	page 22

Pour visiter notre site, hébergé par ORPHANET :

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

LE MOT DE LA PRESIDENTE



Comme je vous l'avais annoncé dans le bulletin 32, nous abordons dans ce numéro 33 le sujet de la douleur.

Il a été beaucoup évoqué lors des ateliers autour du Docteur Loubier en juin 2008 à LEVIER, tant par les parents que par les professionnels présents.

Comment identifier, comment évaluer la douleur chez nos enfants SCdL, qui, pour beaucoup d'entre eux manifestent à la fois des troubles de la communication et du langage, une modification des perceptions sensorielles (vision, surdité, perceptions tactiles) et souvent des atteintes neurologiques.

Cette question reste au centre de nos préoccupations de parents et se retrouve dans les interrogations des professionnels qui ont en charge nos enfants dans les établissements spécialisés.

Nous publions dans ce bulletin, la grille D.E.E.S (Douleur Enfant San Salvador) « Première échelle validée d'évaluation comportementale de la douleur chez la personne polyhandicapée », et remercions l'association SPARADRAP¹ pour la diffusion de la cassette « Les ailes du Regard », la douleur chez la personne polyhandicapée, accompagnée du livret dont nous avons extrait la grille D.E.E.S.

Nous espérons que cet outil permettra à vous parents ainsi qu'aux professionnels qui n'en auraient pas connaissance, d'apporter une aide précieuse à la compréhension et à la prise en charge de la douleur de nos enfants.

Le mois de juillet approche, neuf familles à ce jour sont inscrites à la Conférence Internationale à Brighton.

A très bientôt donc pour ces familles. Pour toutes les autres, qui n'ont pu s'y rendre, nous les assurons d'un reportage sur ce grand moment.

Nous leur donnons rendez-vous sur Internet puisque comme Andrée Benz vous l'annonce dans ce bulletin, vous aurez très bientôt une base d'informations sous la forme questions/réponses. Ce sera une grande avancée pour tous. Merci à Andrée pour tout le travail qu'elle accomplit.

Danielle Snackers

¹ SPARADRAP
48, rue de la plaine
75020 PARIS
www.sparadrap.org

Encouragement au dévouement

Au début de l'année 2009 une lettre de l'association « l'Encouragement au Dévouement d'Aulnay » est parvenue au siège de l'AFSCDL informant votre présidente, que le Conseil d'Administration de cette association avait décidé d'attribuer la somme de 700 euros à l'AFSCDL. Il est proposé à un membre du Bureau de l'AFSCDL d'assister à l'Assemblée Générale de « l'Encouragement au Dévouement d'Aulnay » ainsi qu'au repas qui suivrait cette manifestation, le dimanche 25 janvier 2009.

Nous avons, bien entendu, répondu favorablement et avec plaisir à cette invitation.

Nous n'avons pas connaissance de cette association ni de la fédération à laquelle elle est affiliée, la FFED.

La FFED (Fédération Française de l'Encouragement du Dévouement et du Bénévolat) a presque un siècle d'existence. Ses buts sont :

« Donner l'exemple du dévouement, défendre les valeurs morales, promouvoir les initiatives aidant les humains à mieux se comprendre et encourager le courage, le dévouement et l'altruisme sous toutes ses formes et les mettre à l'honneur par l'attribution de distinctions honorifiques.

Intervenir auprès des élus, pouvoirs publics et grandes instances internationales en faveur des personnes oubliées ou en danger moral ou physique, surtout les jeunes.

Soutenir moralement et matériellement les plus démunis.

Elle a, en France, 40 sections locales et départementales. Elle est aussi implantée dans quelques pays d'Europe : Belgique, Espagne ainsi qu'au Canada, République Dominicaine, Bolivie etc.... rassemblées sous le vocable :

Union Mondiale de l'Encouragement au dévouement.

L'association « Encouragement au Dévouement d'Aulnay » fait partie d'une de ces sections locales.

Pour l'année 2008 et dans le cadre de ses actions en faveur du handicap et des maladies rares, l'Association au Dévouement d'Aulnay a choisi d'apporter une aide financière à l'AFSCDL.

L'origine de cette action en faveur de notre association ?

Madame Annick KOCH, membre du bureau de l'association « l'Encouragement au Dévouement d'Aulnay » a été collègue de travail de la maman de Marie-Hélène, jeune fille porteuse du SCDL. Nous connaissons bien Marie-Hélène et sa maman qui sont venues plusieurs fois à Jambville et ont adhéré à notre association.

J'ai naturellement proposé de présenter l'AFSCDL et le syndrome de Cornelia de Lange lors de l'Assemblée Générale du 25 janvier 2009.

En présence des membres du Bureau, madame VERSCHVEREN, présidente de l'association, m'a remis officiellement un chèque d'un montant de 700 euros.

Nous remercions sincèrement tous les membres de l'Association au Dévouement d'Aulnay ainsi que la fédération Française de l'Encouragement du dévouement et du Bénévolat, représentée ce jour là par sa présidente, pour cette journée très riche qui nous a permis de rencontrer des personnes donnant beaucoup d'elles-mêmes pour le bien des plus défavorisés et démunis.

«Questions & réponses» Version Internationale

Le moment est venu de vous tenir au courant du beau projet conçu pendant la Conférence Mondiale de 2007 à Niagara Falls, Canada. Celui-ci voit le jour maintenant après une longue et laborieuse gestation. En effet, en juillet 2007, la Fédération SCDL Mondiale, constituée actuellement de treize pays, a adopté l'idée de créer une base de données regroupant les «Questions & Answers» (Questions & Réponses) de l'actuelle base des Etats-Unis «Ask the Doctor» (Demander au Médecin), pour la rendre accessible aux familles dans leur langue. Le projet est conséquent mais la volonté est là. Les représentants de la Hollande et de l'Allemagne se sont portés volontaires pour lancer le projet.

Le 14 novembre 2008, Gerritjan Koekkoek, président de l'association hollandaise, nous informe que le système Wiki a été sélectionné pour créer la Version Internationale de «Questions & Réponses». Pour faire des essais dans un premier temps, Gerritjan envoie vingt **Q&R** à traduire à chaque représentant. Avec Wiki, il est facile de voir où en est l'avancée de chaque pays et de communiquer ensemble. Après les traductions demandées, je me suis portée volontaire pour aider Gerritjan à «déménager» le reste des **Q&A** de la Version Originale des USA vers la Version Internationale. Aujourd'hui, la base est riche d'environ 350 Questions et Réponses.

Maintenant, reste à traduire la base dans la langue du pays concerné !

Les traductions nécessitent une recherche dans différents sites Internet pour les termes médicaux, etc. Au bout d'une dizaine de traductions, je fais un envoi à Catherine Brusset – médecin et parent SCDL – pour une relecture et des corrections si nécessaire. Ensuite, je les introduis dans la base Internationale CDLSWORLD, Version Française.

Le travail est conséquent. Il prendra un certain temps. Mais pas impossible.

Maintenant déjà, vous pouvez surfer sur le site, consulter les différentes rubriques de la page d'accueil. En cliquant sur le drapeau français, si toutefois vous n'êtes pas déjà sur la Version Française, il vous sera possible de naviguer dans les questions les plus souvent posées, déjà traduites. Pour le moment, permettez-moi de vous demander d'être tolérant avec le site tel que vous le voyez. En effet, des améliorations, des traductions, etc., sont encore à faire.

Je vous invite donc à aller sur Google, tapez www.cdlsworld.com dans la ligne de recherche, puis cliquez sur Cdlsworld Home.

Si votre recherche n'aboutit pas, vous pouvez poser une question à l'écran comme indiqué. Elle sera prise en compte par le processus mis en place par la Fédération SCDL.

Comment ? En premier, votre question me parviendra. J'irai chercher votre réponse dans les Questions et Réponses les plus souvent posées, encore à traduire du site en anglais. Si votre demande ne s'y trouve pas, elle sera envoyée au x membres du SAC (Médecins Professionnels du Scientific Advisory Council).

N'hésitez pas à communiquer vos opinions, avis, appréciations concernant le site. Il a été créé pour vous: les parents, les frères et sœurs ainsi que les amis de personnes atteintes du SCDL. Il évoluera avec vous.

A bientôt

Andrée Benz
Votre Contact International

BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHÉRENTES

Colette et Michel BACQUEY, parents de Jean- Pascal du Gers âgé de 34 ans

Je suis la maman de Jean-Pascal, notre fils aîné âgé de 34 ans (il a un frère de 31 ans et une sœur de 27 ans et un papa de 66 ans).

Nous avons essayé tout au long de sa vie, de le rendre le plus autonome possible... Jean-Pascal ne parle pas, et présente un syndrome autistique avec des troubles du comportement, qui rendent son intégration à un groupe très difficile... si difficile qu'il se trouve depuis 17 ans maintenant en hôpital psychiatrique.

Je préfère ne pas m'étendre sur le sujet, il y aurait beaucoup à dire.

Nous le reprenons un après-midi par semaine, ce qu'il apprécie beaucoup et nous aussi.

Il aime beaucoup la musique, il a un sens de l'humour bien à lui, bref nous l'adorons malgré tous les problèmes à affronter en permanence.

J'ai hésité longtemps à adhérer à l'association mais l'accueil chaleureux (téléphonique et par mail) de Danielle Snakkers m'a fait franchir le pas.

Bonjour à tous !
Colette Bacquey.

Saluons également la mise en ligne du site Web de Lizenn présenté par ses parents

« C'est non sans émotion et avec fierté, que nous lançons officiellement ce soir, la publication du site de Lizenn. Comme vous pourrez le découvrir, l'objectif de ce site est de faire connaître la maladie de notre petite fille, atteinte du syndrome génétique Cornelia de Lange. Mais aussi de pouvoir partager notre courte expérience, et échanger avec des familles, qui comme nous, sont confrontées aux difficultés liées à ce syndrome.

Le lien du site est le suivant : <http://www.lizenn.free.fr>

Bonne lecture à vous. N'hésitez pas à nous remonter vos critiques constructives pour faire évoluer cette première mouture. Car même si elle a déjà été testée par les mamies et amis, il reste forcément quelques coquilles.

Vous pouvez bien entendu le diffuser aux personnes de votre entourage susceptibles d'être intéressées.

Plus vous serez nombreux à le visiter, et plus rapidement il sera dans les premières réponses sur google et yahoo !!!

A très bientôt. Sincèrement, »

Erwan & Aurélie Bégasse

TEMOIGNAGES

Alicia,

Un peu de nouvelles de nous. Tout va pas mal, de petits problèmes encore mais rien de bien grave.

Alicia, depuis la prise du nouveau médicament (Rispedal) 8mg par jour, déambule, bave, marche à 4 pattes, c'est triste mais elle est calme. Toutes ses journées sont comme ça, peut-être qu'il y aura des changements mais pas tout de suite.

Je peux aussi ajouter qu'Alicia à ce jour a beaucoup plus le sourire, je la sens heureuse, c'est mon point de vue, je ne suis pas la seule à le penser, tout le personnel médical qui l'entoure le pense aussi, peut-être l'annonce justement de ce livre qu'elle a écrit avec moi.

Si je vous envoie ce mail c'est aussi pour vous annoncer que j'ai écrit un livre, je l'avais d'ailleurs commencé Alicia avait 6 ans, et là je l'ai terminé. Je suis très heureuse mais en même temps la relecture de ce livre a chamboulé ma Vie, c'est terrible.

Là en écrivant le mot Fin, je me suis rendue-compte de toutes les victoires qu'Alicia et moi avons remportées.

Je me suis battue tel un Lion, comme nous tous d'ailleurs, parents d'enfants atteints de ce syndrome qui ne nous lâche pas.

Ce livre sera, je l'espère, un message d'espoir (c'est le but). Pour le livre, je suis Jeanne car c'est mon premier prénom et le livre " Maman, mon Syndrome et moi " paraîtra à la fin de l'année 2009. Je suis heureuse et je pense à tous les parents de l'association, même ceux qui sont cachés dans l'ombre sans se faire connaître.

Jeanne CATA

Anaïs

Anaïs a aujourd'hui 8 ans et demi et Méline bientôt 2 ans et demi. Les deux sœurs s'entendent à merveille malgré des débuts difficiles. Après la naissance de Méline, Anaïs était très mal. Elle était très angoissée, grinçait des dents et elle est allée même à se taper la tête contre les meubles et j'ai vécu ça très mal.

Anaïs n'acceptait pas que je donne le sein à sa sœur qui a pris la place qu'elle a toujours occupée. Les choses ont commencé à changer dès que Méline a commencé à marcher et entrer dans la chambre d'Anaïs et toucher ses jouets. Au début Anaïs faisait sortir sa sœur de sa chambre mais petit à petit elle a appris à l'accepter dans son univers et même à partager des moments de complicité ensemble.

Aujourd'hui les deux sœurs sont très proches l'une de l'autre. Méline est une enfant très câline et sans qu'on le lui demande elle a appris à faire attention à sa sœur et elle l'aide à faire certaines activités. Elle la protège à sa manière et elle a compris toute seule que sa sœur est différente et qu'elle a besoin d'elle. Ce qui est amusant c'est qu'à chaque fois que quelqu'un aborde Méline, elle lui présente Anaïs et lui demande de lui faire bisous!!

Anaïs est une enfant qui a besoin de beaucoup d'amour et Méline est venue le lui apporter. Anaïs continue à faire des progrès avec sa sœur qui l'aime et la stimule à sa manière.

Voilà, en quelques lignes la relation entre Anaïs et Méline et pourvu que ça dure!!

TEMOIGNAGES

Léo

Le 14 décembre 2008, avec notre toute jeune association que nous avons appelée « L'Ange Léo », nous avons organisé notre première fête de Noël.

Après avoir lancé les invitations, en Suisse et en France voisine pour ceux qui n'habitent pas trop loin, nous avons été très heureux d'accueillir Ninon, Virgile, Elodie, Déborah, Léo, Théo et leurs familles pour une agréable journée avec au programme un bon repas (enfin je l'espère !), la visite du Père Noël avec des cadeaux pour tous les enfants et pour finir un jeu de loto où chacun a pu gagner une jolie peluche !

Tout le monde est reparti dans sa chaumière avec le plaisir d'avoir pu partager et échanger avec des personnes qu'on ne connaissait pas forcément.

Un tout grand Merci à toutes ces familles d'avoir fait le déplacement ! La famille de Ninon est même arrivée un jour avant au vu du long trajet à parcourir !

Notre Association espère bien pouvoir remettre ça cette année et vous communiquera la date au plus vite !

J'en profite pour donner des nouvelles de Léo puisque j'avais passé un appel à témoignage, via Danielle Snackers, en mars dernier.

Après un long entretien avec le chirurgien, il a été décidé que Léo serait opéré de son reflux gastrique le 8 juin prochain. L'opération ne sera pas un Nissen, mais un Toupet qui, lui, n'encercle pas totalement l'œsophage. L'œsophage de Léo ne travaillant pas du tout et n'étant pas totalement guéri de tous ses ulcères, l'opération a plus de « malchance » de se défaire... Le chirurgien a dit qu'env. 22% des opérations ne tiennent pas... on espère donc que Léo sera dans les 78 autres pour cent !

Merci encore à vous tous qui m'avez envoyé votre témoignage et pensez bien à Léo ce prochain 8 juin !

Je vous donne aussi quelques nouvelles du développement de Léo qui aura 6 ans le 8 août prochain. Je dois dire qu'il nous étonne chaque jour, que ce soit dans son comportement ou dans la parole ; bien sûr il y a beaucoup de mots qu'il estropie mais il commence à faire de petites phrases et depuis quelques semaines j'ai vraiment l'impression d'avoir un interlocuteur devant moi et même si il est souvent à discuter mes ordres (âge oblige !), j'apprécie ces petites conversations avec lui.

Actuellement il est dans une période de refus d'autorité... et oui, faut que ça se passe aussi... alors à tous mes ordres il rouspète, fait semblant de rien ou encore dit : « Non maman pas ça ! »...

Il a une grande complicité avec sa sœur, qui aura 3 ans en août... et comme c'est un moulin à paroles, il la copie pour beaucoup... et une petite anecdote me vient à l'esprit...

Il y a quelques jours, alors que Léo était à l'école, sa sœur, qui l'appelle parfois « notre petit Cornelia », me pose des questions sur le fait que Léo ne parle pas bien.

Alors je lui ai expliqué que cela faisait partie de sa maladie et qu'elle devait l'aider, si il estropie un mot, à le dire correctement ; et là, elle me dit : « c'est comme pour « EYA » » ? car elle s'appelle Eva et Léo quand il l'appelle dit toujours « EYA »... je lui dit oui, c'est comme pour EYA, il faut lui dire que ce n'est pas juste et que tu t'appelles E-V-A... et le soir même, Léo, surexcité par sa journée d'école disait sans cesse EYA EYA... et elle lui a dit : « non Léo, c'est fini EYA, tu dois dire E-V-A... répète Léo : E-V-A... » et depuis, Léo l'appelle EVA... c'est pas génial ça ?

Au plaisir de vous redonner des nouvelles et d'en avoir des vôtres !

Jacqueline Burion, maman de Léo

TEMOIGNAGES

Marie

Après quatre années de travail assidu, événement de taille pour Marie, elle sait faire le chasse neige et reproductible à la demande!

C'est une grande victoire pour elle, pour son moniteur et pour moi.

C'est le résultat de tout ce qu'elle fait par ailleurs en psychomotricité, rééducation Padovan, travail avec une thérapeute sur ses propres ressources et une fois de plus c'est l'acquisition d'une autonomie supplémentaire dont elle ne se prive pas.

Avec joie et bonne humeur, le soleil de Gourette était présent pour l'évènement et en exclusivité avant Paris Match voici les photos de la star en pleine action.

Félicitations à nos skieurs régionaux qui ont ramené des médailles des Etats Unis où ils ont participé à spécial olympics d'hiver (jeux olympiques en sport adapté) malgré un départ de Pau qui a failli ne pas avoir lieu à cause d'un excès de zèle du pilote.

Je vous parlerai un de ces jours du club de trampoline dont trois compétiteurs viennent d'être sélectionnés en compétition nationale avec les valides.

Bravo à tous ces sportifs et à ceux qui croient en leur potentiel.

Catherine.

Une somme de petites choses

Article paru dans le Journal de l'UNAPEI « VIVRE ENSEMBLE » de janvier 2009

Anesthésiste, Catherine Brusset connaît bien le secteur médical. Par curiosité, mais surtout parce qu'elle voulait tout essayer pour Marie, atteinte du syndrome de Cornelia de Lange, elle s'est formée aux bases de Padovan avec Sonia Padovan, la fille de Beatriz.

Marie est aujourd'hui encore suivie par un orthophoniste formée à Padovan à Tarbes.

Ce n'est d'ailleurs pas la seule prise en charge thérapeutique dont elle bénéficie (psychomotricité, orthophonie classique, ateliers éducatifs, ateliers d'apprentissage scolaire) ni la seule activité stimulante qu'elle pratique chaque semaine (IME, piscine, gym adaptée).

Aussi, Catherine Brusset le concède elle-même, en bonne scientifique qui se respecte, est-il difficile de mesurer quelle est la relation directe entre les progrès de Marie et la rééducation Padovan. Reste l'intuition d'un lien direct, « une somme de petites choses ».

Marie s'exprime difficilement, souffre de troubles digestifs, de troubles du comportement aussi. Après six mois de rééducation Padovan, Catherine Brusset note : « Je me rends compte qu'elle a la bouche fermée une grande partie du temps et qu'elle bave moins, elle a aussi une plus grande autonomie et des mouvements plus déliés lui permettant des expérimentations nouvelles. L'orthophoniste note de grands progrès récents dans l'articulation et l'organisation de ses propos. A la piscine, elle a plus d'autonomie et nage un peu spontanément avec goût. En gym, elle est plus à son aise et plus harmonieuse sur le trampoline, et s'approprie mieux le circuit ».

Et Catherine Brusset de conclure : « Le travail en bouche en particulier et les progrès sur la sphère orale sont évidents et nouveaux depuis quelle suit cette rééducation, je l'attribue donc à ce travail. Une meilleure harmonie dans les mouvements lui offre la possibilité d'en exploiter de nouveaux et lui confère une plus grande autonomie qu'elle exploite volontiers ».

Catherine Brusset

TEMOIGNAGES

Histoire de l'âne

Un jour, l'âne d'un fermier est tombé dans un puits.

L'animal gémissait pitoyablement pendant des heures, et le fermier se demandait quoi faire.

Finalement, il a décidé que l'animal était vieux et le puits devait disparaître de toute façon, ce n'était pas rentable pour lui de récupérer l'âne.

Il a invité tous ses voisins à venir et à l'aider. Ils ont tous saisi une pelle et ont commencé à enterrer le puits.

Au début, l'âne a réalisé ce qui se produisait et se mit à crier terriblement. Puis, à la stupéfaction de chacun, il s'est tu.

Quelques pelletées plus tard, le fermier a finalement regardé dans le fond du puits et a été étonné de ce qu'il a vu.

Avec chaque pelletée de terre qui tombait sur lui, l'âne faisait quelque chose de stupéfiant. Il se secouait pour enlever la terre de son dos et montait dessus.

Pendant que les voisins du fermier continuaient à pelleter sur l'animal, il se secouait et montait dessus.

Bientôt, chacun a été stupéfié que l'âne soit hors du puits et se mit à trotter !

La vie va essayer de t'engloutir de toutes sortes d'ordures. Le truc pour se sortir du trou est de se secouer pour avancer.

Chacun de tes ennuis est une pierre qui permet de progresser.

Nous pouvons sortir des puits les plus profonds en n'arrétant jamais. Il ne faut jamais abandonner !

Secoue-toi et fonce !

Rappelle-toi, les cinq règles simples !

Pour être heureux

1. Libère ton cœur de la haine.
2. Libère ton esprit des inquiétudes.
3. Vit simplement.
4. Donne plus.
5. Attends moins

A ne jamais oublier, surtout dans les moments les plus sombres.

Merci d'être là...

Texte envoyé par :

Laurence Cuanillon Gavillet
Petit-Vennes 17
1066 Epalinges
021 652 93 42

<http://homepage.bluewin.ch/Gwendoline> : adresse du site de Gwendoline

lcuanillon@mac.com

Vous pouvez également visiter les sites de :

Léo : **www.leob.ch**

Ninon : **<http://pagesperso-orange.fr/asso-ninon-landry/>**

TEMOIGNAGES

Une journée avec le Père Noël en Suisse

A l'initiative de l'association Suisse "L'ange Léo" et surtout grâce à son président Fabrice et ses administrateurs Jacqueline et Sébastien, les familles qui le souhaitaient étaient invitées à partager un moment très convivial avant les fêtes de fin d'année.

Les familles de Deborah, Elodie, Ninon, Virgile, Théo et bien sûr Léo avaient donc rendez-vous le 14 décembre 2008 à Attalens, en Suisse, au cœur d'un paysage enneigé.

Fabrice, le frère de Jacqueline, particulièrement dévoué envers son association avait préparé le repas pour la trentaine de parents et frères et sœurs.

Nous étions ravis de retrouver les familles avec lesquelles nous avons sympathisé lors de précédentes occasions telles que les AG de l'AFSCDL, les congrès internationaux et les pique-niques de Lausanne et Pouligny, et heureux de faire la connaissance de celles que nous rencontrions pour la première fois. Encore une fois, ce fut donc un moment privilégié pour échanger sur nos expériences variées.

Le Père Noël est venu nous rendre visite dans l'après-midi pour le plus grand bonheur de tous les enfants.

Toutes les familles ont ensuite participé à un loto gratifié de nombreux lots.

L'association de la famille de Léo, active dans l'organisation d'événements divers destinés à recueillir des fonds pour réunir des familles touchées par le Syndrome de Cornelia De Lange, a pris en charge les frais liés à une telle organisation, y compris les cadeaux offerts par le Père Noël aux frères et sœurs. Ceux offerts aux enfants CDL étaient offerts, comme les années précédentes, par l'ex-employeur de Jacqueline.

Encore merci à Jacqueline, Sébastien, Fabrice et l'ex-employeur de Jacqueline pour leurs initiatives et leur générosité.

Christophe Boillon

Docteur Dominique Loubier

Le thème de la douleur a été maintes fois abordé et il mérite de l'être encore tant son importance est grande pour l'être humain. Le problème est d'abord de reconnaître son existence, puis de la traiter pour la supprimer. La douleur est un phénomène neuro-physiologique pénible dont le but est de signaler au cerveau l'existence d'une anomalie au niveau du corps. Une fois que le cerveau en a pris conscience, elle n'a plus aucun rôle et doit être supprimée. De même, elle doit être prévenue aussi souvent que possible : c'est le cas, par exemple, de l'antalgique qui sera donné systématiquement au réveil d'une anesthésie générale pour intervention chirurgicale.

Ce sera chose facile pour le sujet bénéficiant d'un système relationnel « normal » qui n'aura aucune peine à percevoir la douleur et dire « j'ai mal » pour pouvoir être soulagé. Par contre, le problème est beaucoup plus délicat pour les personnes ne pouvant s'exprimer avec les moyens habituels de communication : parole, mimique adaptée, ... C'est le cas lorsque le handicap important ne nous permet pas de déceler la souffrance physique et morale causée par la douleur.

Pour cela, nous disposons de grilles de questions très simples dont les réponses sont basées sur l'observation et permettent une cotation de la douleur. Cette cotation doit être réalisée en dehors de tout contexte douloureux, c'est la « cotation de base ». Devant toute modification du comportement (agitation, cris, ...) on renouvellera cette cotation. Si le chiffre obtenu est très supérieur au précédent on en déduira qu'il y a douleur et donc nécessité d'en rechercher la cause. Souvent celle-ci ne sera pas évidente mais entraînera la prescription d'un antalgique.

On observera alors la disparition des symptômes qui avaient joué le rôle d'alerte.

INFORMATIONS

Extrait de "Appréhension et prise en charge de la douleur chez l'enfant et l'adulte polyhandicapés", 3^{ème} journée du polyhandicap de l'enfant et de l'adulte, 26 septembre 2002, sous la direction du Dr Philippe Denormandie, du Dr Marie-Christine Commare et du Dr Véronique Quentin.

PERCEPTION ET PRISE EN CHARGE DE LA DOULEUR

Point de vue des parents d'adulte polyhandicapé

Notre fils Thierry a maintenant 33 ans, il est polyhandicapé de naissance et, depuis 1991, est accueilli à la M.A.S. Notre Dame de Joye, à Denfert-Rochereau, accueil en alternance : 8 jours en internat, 15 jours en externat. Etant souvent présent avec nous, voilà ce que nous pouvons dire sur sa souffrance physique.

Suite à une chute, par exemple, Thierry ne pleure pas (Thierry ne pleure jamais) mais il se raidit, ne bouge plus, ne s'exprime plus, ses yeux s'agrandissent, a un regard angoissé, interrogatif, cherche à capter le nôtre.

S'il est malade, son comportement est différent. Là, il sommeille ou *fait semblant*, se renferme sur lui-même. Lui, qui a toujours bon appétit, ne mange plus, il geint s'il souffre.

Plus angoissantes pour nous, ce sont ses souffrances psychologiques qui se traduisent par des troubles du comportement et deviennent des souffrances physiques : il se gratte le front, le menton avec l'ongle du pouce, se met les doigts dans les yeux, dans le nez, il se mord la langue de plus en plus fort. Cette douleur l'empêche de s'alimenter normalement. Ces blessures causées le font saliver et déglutir énormément. Il est impossible de pouvoir capter son attention, il s'enferme dans son mal, sa tristesse est profonde.

Ces souffrances sont souvent déclenchées par une grande fatigue qu'il ne peut surmonter, une excitation, un choc émotionnel, des sentiments qu'il ne peut exprimer et sur les quels on n'a pas su peut être mettre de mots. A moins qu'une douleur physique soit à l'origine de ce mal-être. Nous n'avons malheureusement pas de réponse, et ces cycles reviennent depuis plusieurs années et peuvent durer des mois.

Notre fils n'ayant pas accès au langage, on se censure, et l'on oublie de parler. Nous avons tendance à penser qu'il ne nous comprend pas. Nous devrions toujours avoir à l'esprit que nos mots sont importants, nous devrions toujours lui expliquer nos gestes et nos intentions.

A ces les professionnels aussi, dans son centre, la communication est importante et la liaison entre nous s'effectue par carnet, ou par téléphone si nécessaire, ce qui permet de remettre en cause parfois nos façons de faire. A l'hôpital également, la confiance et l'échange avec les professionnels jouent leur rôle. Ainsi, le suivi régulier de Thierry en service de stomatologie a permis d'effectuer des soins de caries sans anesthésie. Bien sûr, cela a demandé plusieurs consultations avec la même personne avant qu'il n'accepte de se faire soigner sans appréhension.

Voilà ce que nous pouvons dire sur toutes ces souffrances difficilement maîtrisables.

*M. et Mme Orain
M.A.S. Notre Dame de Joye*

INFORMATIONS

Syndrome Cornelia de Lange : données épidémiologiques en Europe

Le syndrome de Cornelia de Lange est un syndrome malformatif caractérisé par :

- une dysmorphie faciale très reconnaissable,
- accompagnée d'un déficit intellectuel de sévérité variable,
- d'un retard de croissance important,
- d'anomalies des extrémités,
- et parfois de malformations associées (cardiaques, rénales...)

[Barisic et coll.](#) ont réalisé une étude épidémiologique sur des données collectées pendant 23 ans et réunies grâce au réseau européen EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies).

Les auteurs estiment que la forme classique du syndrome a une prévalence de 1,6-2,2/100 000.

Les malformations le plus souvent observées restent :

- les anomalies des membres (73,1%),
- les troubles cardiaques (45,6%),
- les malformations du système nerveux central (40,2%)
- et les fentes palatines (21,7%).

Tous les cas recensés sont des formes sporadiques. L'âge des parents ne semble pas être un facteur de risque.

En revanche, un poids faible à la naissance est associé à un phénotype plus sévère.

De plus, les garçons semblent souffrir plus fréquemment de malformations importantes des membres.

Pour en savoir plus sur "[Cornelia de Lange, syndrome de](#)" The American Journal of Medical Genetics ; 146A(1):51-9 ; janvier 2008.

Orphanet 27 novembre 2008

INFORMATIONS

Le Syndrome oublié

Les femmes professeur(e)s de médecine n'étaient pas légion en 1933, et celles qui laissèrent leur nom à un syndrome encore moins nombreuses !

Enseignante de pédiatrie en Hollande, Cornelia de Lange eut pourtant l'honneur de décrire une maladie congénitale ⁽¹⁾ associant diverses anomalies somatiques ⁽²⁾ (hirsutisme, malformations des extrémités des membres, microcéphalie, retard de maturation osseuse...) à un retard des acquisitions et des difficultés d'interaction sociale ⁽³⁾.

Le substrat génétique de ce syndrome est précisé depuis 2004 : anomalies localisées sur les chromosomes 5, 10 et X, en particulier des mutations du gène NIPBL, situé en 5p13 et codant pour une protéine « à fonction inconnue jouant probablement un rôle dans l'appariement des chromatides ».

En fait, ce syndrome fut décrit dès 1916 par un jeune médecin allemand, Winfried Brachmann, mais sa publication tomba dans l'oubli. Jusqu'à sa redécouverte, quand un généticien exhuma par hasard cette contribution dans un journal de pédiatrie lors de l'inondation d'une bibliothèque médicale, des décennies plus tard.

Portant sur 54 enfants (âgés en moyenne de près de 14 ans) et 46 sujets-témoins, une étude britannique et américaine a précisé les troubles du comportement propres au syndrome Brachmann-Cornelia De Lange (BCDL), en particulier dans ses rapports avec les états dysharmoniques gravitant autour de l'autisme (autistic-spectrum disorder).

Concernant ce phénotype comportemental, les auteurs observent des niveaux élevés de troubles compulsifs mais pas de différence notable entre ces deux entités nosographiques.

L'autisme sévère est significativement plus fréquent chez les patients avec BCDL (près d'une fois sur trois), au point que « les données suggèrent que les troubles de type autistique sont partie intégrante du phénotype de ce syndrome BCDL ».

Les recherches ultérieures devraient préciser ces liens, pour transposer au BCDL les progrès réalisés dans le diagnostic de l'autisme (et concrétisés en France dans les Centres de Ressources sur l'Autisme ⁽⁴⁾ et les troubles apparentés).

(1) http://asso.orpha.net/AFSCDL/_PP_2.html

(2) <http://www.med.univ-rennes1.fr/cgi-bin/adm/reponse.pl?prg=1&cod=M02670>

(3) <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=corneliadelangesyndrome>

(4) <http://scolaritepartenariat.chez-alice.fr/page111.htm>

**Chris Oliver & coll. :
Behaviour phenotype of Cornelia de Lange syndrome :
case-control study. Br J Psychiatry, 2008 ; 193-12 : 466-470.**

14/01/09 (JIM) Dr Alain Cohen

INFORMATIONS

LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION ELUS PAR L'AG DU 8 JUIN 2008

Monsieur Christophe Boillon	6, rue du Verger d'Agathe – 25640 Pouligny-Lusans	boillonch@orange.fr
Madame Nathalie Vaudron	24, rue des prés Dieu – 78410 Nézel	nvaudron@gsm-granulats.fr
Monsieur Malik Khelifi	3, rue du Mazérat – 66120 Font Romeu	malik_khelifi@hotmail.fr
Madame Corine Pierre-Khelifi	3, rue du Mazérat – 66120 Font Romeu	malik_khelifi@hotmail.fr
Madame Patricia Rio	2, rue Simone Signoret – 50600 Lorient	patricia.rio373@orange.fr
Madame Danielle Snakkers	6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir	AFSCDL-FR@wanadoo.fr
Monsieur Alain Snakkers	6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir	AFSCDL-FR@wanadoo.fr
Madame Catherine Wirtz	6, rue des Bonnes Gens – 67210 Obernai	catoceauan@wanadoo.fr

RESPONSABLE DES RELATIONS INTERNATIONALES :

Madame Andrée Benz Juffly – 74250 Fillinges benz.andree@wanadoo.fr

CONTACTS REGIONAUX



Danielle Snakkers
6, rue Pierre Bonnard
78370 Plaisir

Tel : 01.34.60.10.39

Email : AFSCDL-FR@wanadoo.fr

- ⇒ Bourgogne,
- ⇒ Ile de France,
- ⇒ Nord - Pas de Calais,
- ⇒ Basse Normandie,
- ⇒ Picardie,
- ⇒ Belgique



Corinne et Malik Khelifi
3, rue du Mazerat
66120 Font Romeu

Tel : 04.68.30.26.95

Email : malik_khelifi@hotmail.fr

- ⇒ Languedoc Roussillon,
- ⇒ Midi Pyrénées,
- ⇒ Région PACA,
- ⇒ Corse
- ⇒ Algérie



Josiane Chivot
Le Menot
47360 Saint Salvy

Tel : 05.53.68.73.14

Email : chri.herve@wanadoo.fr

- ⇒ Aquitaine,
- ⇒ Auvergne,
- ⇒ Limousin



Christophe Boillon
6, rue du Verger d'Agathe
25640 Pouligny

Tel : 03.81.63.21.43

Email : boillonch@orange.fr

- ⇒ Alsace
- ⇒ Lorraine,
- ⇒ Champagne - Ardenne,
- ⇒ Franche Comté,
- ⇒ Rhône, Alpes,
- ⇒ Suisse



Patricia Rio
2, rue Simone Signoret
56000 Lorient

Tel : 02.97.83.60.81

Email : patricia.rio373@orange.fr

- ⇒ Bretagne,
- ⇒ Pays de Loire
- ⇒ Poitou - Charentes,
- ⇒ Haute Normandie.



Nelly Maréchal
4, allée R. Merklen
Lotissement « La Couture »
37190 Azay le Rideau

Tel : 02.47.45.37.90

Email : marech@cegetel.net

- ⇒ Centre

