



«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° 35 – décembre 2010**

# **Assemblée Générale à Guidel**

# *SOMMAIRE*

<b>LE MOT DE LA PRESIDENTE</b> .....	PAGE 3
<b>COMPTE RENDU ASSEMBLEE GENERALE 2010</b> .....	PAGE 3
❖ EXAMEN DU RAPPORT MORAL PRESENTE PAR MME DANIELLE SNAKKERS.....	PAGE 4
❖ RAPPORT DU TRESORIER .....	PAGE 6
❖ ELECTION DES ADMINISTRATEURS .....	PAGE 7
❖ COTISATION .....	PAGE 7
<b>BIENVENUE AUX FAMILLES</b> .....	PAGE 8
<b>TEMOIGNAGES</b> .....	PAGE 9
<b>CONFERENCE INTERNATIONALE A BRIGHTON – 2<sup>ème</sup> PARTIE</b> .....	PAGE 10
<b>ASSEMBLEE GENERALE GUIDEL 2010</b> .....	PAGE 12
❖ EPILEPSIE – PR JEAN-MARIE SCARABIN.....	PAGE 13
<b>REMERCIEMENTS</b> .....	PAGE 16
<b>INFORMATIONS</b> .....	PAGE 17
❖ CONFERENCE INTERNATIONALE 2011 .....	PAGE 17
<b>LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION</b> <b>ET VOS CONTACTS REGIONAUX</b> .....	PAGE 22

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



## LE MOT DE LA PRESIDENTE

L'année 2010 se termine. Sans doute vous êtes vous demandés si, au cours de cette année, vous n'aviez pas été oubliés dans les envois de bulletins.

Notre dernier bulletin, N° 34, date de février 2010. Ce numéro 35, que vous recevrez en début d'année 2011 est donc très dense. Suite des traductions d'Andrée Benz de la conférence de Brighton en 2009, compte-rendu de notre Assemblée générale et du rassemblement de septembre 2010 à Guidel et informations pour la conférence internationale qui aura lieu en juillet 2011.

Ces événements, qui ponctuent la vie de l'AFSCDL, mobilisent les énergies mais témoignent aussi de ces forces vives, qui nous animent et nous rassemblent.

Très belle année 2011 à tous, parents, donateurs et professionnels qui nous accompagnent fidèlement.

Une pensée toute particulière pour les parents, qui souhaitent garder le lien avec nous, mais qui auront à vivre une grande absence, si douloureusement ressentie au moment des fêtes.

Que de petites étoiles brillent dans les yeux de notre « enfant d'amour » comme l'a si bien exprimé Thérèse, maman d'Isabelle. Que l'espoir soit dans tous les cœurs.

*Danielle Snakkers*

## COMPTE RENDU - ASSEMBLÉE GÉNÉRALE 25 SEPTEMBRE 2010

### Etaient présents (27) :

BADIE Patricia  
BEGASSE Erwan  
BENZ Andrée  
BOILLON Christophe  
BOUNASS Lanya  
BRUSSET Catherine  
BURION Jacqueline  
CARD Christine  
CHAZAL Christelle

CHIVOT Josiane  
CROSNIER-GORECKI Sylvie  
DOREAU Nelly  
FRETARD Didier  
FROMONT Soazig  
GASCHLER Marc  
KHELIFI Malik  
LANDRY Alain  
LE BENOIST Stéphane

LE GOLVAN Marie-Laure  
MOSER Bernard  
PIERRE-KHELIFI Corinne  
MOUTET Fabrice  
RIO Patricia  
SNAKKERS Danielle  
SNAKKERS Alain  
STEUNOU Céline  
VAUDRON Nathalie

### Etaient excusés et représentés (27) :

ANDRE Rosine, représentée par Danielle SNAKKERS  
AYLMER Jacqueline, représentée par Alain LANDRY  
BAILLEUL Carole, représentée par Alain SNAKKERS  
BOILLON Danielle, représentée par Christophe BOILLON  
BOILLON Nathalie représentée par Christophe BOILLON  
BOURET Mr, représenté par Alain LANDRY  
BRULIN Patricia, représenté par Alain LANDRY  
CAFORA Serge, représenté par Marc GASCHLER  
CHASSA Jean-Paul, représenté par Marc GASCHLER  
COURIER Claude, représentée par Marc GASCHLER  
DUTARTRE Irène, représentée par Erwan BEGASSE  
FLAHAUT Marie-Thérèse, représentée par Erwan BEGASSE  
ISSLER René, représenté par Erwan BEGASSE

### Etaient excusés et représentés (suite) :

KRAEMER Mr, représenté par Christophe BOILLON  
LEPATEY Nadine, représentée par Danielle SNAKKERS  
LETANG Corinne, représentée par Alain SNAKKERS  
MAGATON Muriel, représentée par Alain SNAKKERS  
MARECHAL Eric, représenté par Nathalie VAUDRON  
MARECHAL Pierre, représenté par Nathalie VAUDRON  
MEHEUT Marinette, représentée par Nathalie VAUDRON  
ODIER Jean Yves, représentée par Andrée BENZ  
RAIMBAULT Claude, représenté par Alain SNAKKERS  
RICQUEBOURG Raymonde, représenté par Andrée BENZ  
ROUSSEAU Mr, représentée par Andrée BENZ  
ROUX Marie- Martine représentée par Patricia RIO  
VIAUD Louisette, représentée par Patricia RIO  
WILLMANN Roger, représenté par Patricia RIO

**Soit 54 présents ou représentés sur 83 adhérents**

## **Examen du rapport moral présenté par Mme Danielle SNAKKERS, Présidente**

La dernière Assemblée Générale Ordinaire de l'AFSCDL s'est tenue le 7 juin 2008 à Levier département du Doubs. Rappelons que lors de cette AG, il a été voté à l'unanimité des participants la décision suivante : Le rythme des Assemblées Générales est désormais tous les deux ans, soit les années paires, les années impaires sont réservées aux conférences internationales, qui ont lieu également tous les deux ans.

Pour les nouveaux adhérents rappelons que l'AFSCDL a été créée en septembre 1996 et a donc précisément 14 ans d'existence.

Le SCDL fait partie des maladies rares et orphelines avec une prévalence de l'ordre de 1/20 000 naissances.

L'AFSCDL est membre de l'Alliance Maladies Rares depuis sa création en 2000 et adhérente d'Eurordis qui regroupe les maladies rares en Europe.

Sur le plan international l'AFSCDL est membre de la Fédération Internationale du SCdL depuis sa création.

### **Qui sommes nous ? Et combien de familles rassemblons nous ?**

En 2008, on compte 97 adhésions dont 53 parents, 28 membres de la famille et 16 amis.

Il y a eu 3 nouvelles adhésions, dont une maman d'un très jeune enfant, qui a assisté pour la première fois à nos journées de Levier.

En 2009, il y a eu 47 adhésions de parents, 22 de membres de la famille, 14 d'amis et 4 nouvelles adhésions. Dans ces quatre nouvelles adhésions une famille avec un jeune enfant mais aussi une famille ayant un adulte.

Si l'on fait une moyenne des parents adhérents, on peut constater sur plusieurs années que le nombre est toujours plus ou moins autour de 50.

Les années qui ont suivi la création de l'association, les nouvelles adhésions étaient entre 8 et 15 par an. Au cours des dernières années on peut constater qu'elles sont en baisse.

Le nombre de parents adhérents ne reflète pas le nombre d'enfants, adolescents et adultes porteurs du SCDL en France et pays francophones, ni le nombre de personnes qui ont contacté l'AFSCDL.

A chaque contact au siège de l'association ou par mail, je me charge d'envoyer des informations ou bien d'orienter les familles vers les consultations de génétique des membres de notre Conseil Médical, sans demander une adhésion.

J'envoie de l'information aux professionnels des établissements, qui prennent contact avec nous, nous informant de façon anonyme, qu'ils suivent des personnes atteintes.

La plupart des demandes sont, soit pour envisager une orientation soit pour comprendre les troubles du comportement que présentent beaucoup de jeunes et adultes institutionnalisés.

Lorsque des parents donnent leurs coordonnées, je les rappelle au moins une fois mais en respectant leur désir de ne pas nous rejoindre.

Cette année 5 familles participent pour la première fois à nos journées de rencontre.

Dans le rapport moral de 2008, j'ai fait un petit rappel historique de notre parcours associatif, je n'y reviendrai donc pas aujourd'hui mais je voudrais dire aux cinq familles, qui sont parmi nous aujourd'hui pour la première fois, combien il est important de s'engager dans le mouvement associatif, pour faire avancer la recherche sur la maladie de nos enfants dans tous les domaines.

A la création de l'AFSCDL en 1996, l'origine de ce syndrome n'était pas connue, nous avions une attente très forte dans le domaine de la recherche génétique, partagée, bien entendu, avec notre Conseil Médical, composé de quatre médecins généticiens.

Comme l'a écrit, Madame Simone Gilgenkrantz (lu sur un site Internet) « le SCdL est un peu la lanterne rouge des retards mentaux syndromiques ».

En effet, si ce syndrome a été décrit une première fois en 1916 par le Dr Brachmann puis en 1933 par le professeur Cornelia de Lange, ce n'est qu'en 2004 qu'un premier gène responsable du SCDL a été identifié et a confirmé scientifiquement l'origine génétique du SCDL.

Je laisserai le soin aux médecins généticiens présents, le docteur Bottani de Genève et le docteur Albert David de Nantes, de reprendre l'historique des découvertes et des recherches génétiques récentes.

Le Professeur Valérie Cormier-Daire m'a confirmé récemment que des recherches sont toujours en cours au sein de l'équipe de recherche de génétique de l'hôpital Necker-Enfants Malades.

Je soulignerai qu'elles n'ont été possibles qu'avec une étroite collaboration parents /professionnels et au sein d'une association avec la participation des familles.

Depuis la création de notre association, beaucoup de parents de l'AFSCDL ont pu bénéficier d'une étude génétique approfondie et beaucoup d'entre eux continuent encore aujourd'hui à consulter dans le service de génétique de l'hôpital Necker. Nous remercions le Professeur Valérie Cormier-Daire pour sa disponibilité à notre cause.

Lorsqu'un enfant porteur du SCDL vient au monde aujourd'hui, diagnostic et prise en charge précoces sont souvent au rendez-vous.

Beaucoup de parents peuvent bénéficier d'un conseil génétique et surtout d'un diagnostic prénatal. Une maman rencontrée très récemment m'a fait part de la grande avancée qu'ils ont pu vivre, à savoir : connaître le gène en cause pour leur premier enfant et avoir pu envisager d'avoir un autre enfant avec un suivi très spécialisé.

## **Quelle place a notre association auprès des jeunes parents ?**

Pour répondre à cette question, je vous rapporterai un échange téléphonique que j'ai eu avec une généticienne récemment.

Elle m'apprend qu'une petite fille atteinte de ce syndrome est née dans son service, le diagnostic a été fait très rapidement par l'équipe de génétique de l'hôpital. Elle s'adresse à moi pour savoir si elle peut donner les coordonnées de notre association à cette famille et si nous pouvons leur apporter un soutien.

Nous dialoguons et elle me dit la difficulté d'annoncer ce syndrome à des parents qui ne le voient pas ou ne peuvent pas le voir.

Toutes ces années d'écoute auprès des familles m'ont appris que la plupart des tous jeunes parents ne souhaiteront pas nous contacter, du moins par téléphone.

Internet est maintenant un premier intermédiaire. L'anonymat permet de garder des distances, c'est vers ce moyen de communication qu'ils se tourneront en premier.

Certains vont souhaiter communiquer avec d'autres parents individuellement (par Internet) ou, bien en s'adressant à notre association.

Une première information est apportée par notre site hébergé par Orphanet et remis à jour récemment par Christophe Boillon. Les photos n'y sont pas insérées afin de respecter le droit à l'image de tous les parents. Jusqu'à ce jour la création d'un forum de discussion n'a pas été envisagée par le Conseil d'Administration.

Saluons le travail des parents adhérents de l'AFSCDL qui ont créé leur propre site Gwendoline, Ninon, Léo, Lyzenn, Morgan et récemment Kenny.

Andrée Benz vous parlera au cours de cet après-midi du travail très important qu'elle a fait pour traduire les questions/réponses sur le site international et le travail régulier qu'elle effectue pour traduire les informations qui sont données lors des conférences internationales et que nous publions dans nos bulletins.

## **Vie de l'association**

Nous avons réparti des responsables régionaux qui sont administrateurs de l'AFSCDL.

Les rencontres entre parents ne s'improvisent pas, elles nécessitent que des personnes engagées dans l'association aient participé à des rencontres au sein de l'AFSCDL ainsi qu'aux conférences internationales. Ceci afin d'avoir un recul suffisant pour pouvoir apporter une aide aux parents qui la sollicite.

Ceci en dehors de l'aspect convivial qui, bien sûr, permet à tous de sortir de l'isolement.

Depuis deux ans, soulignons les actions menées dans la grande région Est par Christophe Boillon et son épouse Sandrine qui ont reçu chez eux bon nombre de familles et ont aussi parcouru des kilomètres pour rencontrer des parents isolés.

Nous remercions la famille Burion et leur association « l'Ange Léo » qui ont permis aux familles suisses mais aussi françaises de se retrouver pour les Noëls des petits et grands. Certains d'entre vous n'ont pas hésité à venir de loin. Ils nous ont fait part de leur projet pour cette année et nous espérons que vous répondrez nombreux à leur invitation.

L'énorme difficulté de ce syndrome est qu'il a des formes d'atteintes extrêmement variables allant d'une atteinte très modérée à une atteinte très grave.

Certains parents ne supportent pas la confrontation. Pour les parents qui assistent pour la première fois à une rencontre associative, je souhaite leur dire qu'ils vivront beaucoup d'émotions très fortes mais qu'ils doivent avant tout éviter de faire des comparaisons entre les enfants atteints par le syndrome, chaque enfant a son propre développement et sa propre personnalité. Personne ne pourra répondre à la question traditionnellement posée : comment évoluera mon enfant ?

Alors pourquoi ces rencontres ? je dirai que tant pour nous parents d'adultes que pour vous jeunes parents, il y aura toujours des questionnements, que les professionnels qui nous accompagnent et que nous remercions pour leur disponibilité et leur fidélité, partagent ces questionnements et continuent eux-mêmes à apprendre sur ce syndrome. Vous pourrez le constater au cours de ces deux journées d'interventions et d'ateliers.

L'AFSCDL est une grande famille. Depuis 14 ans, nous avons créé des liens forts entre nous et avec les professionnels, qui nous accompagnent.

Beaucoup de parents présents à la création de l'association ne participent plus à la vie de l'association.

Au cours des années, des enfants, jeunes et adultes porteurs du SCdL nous ont quittés.

Nous restons, cependant, un noyau solide et nous-mêmes ainsi que nos enfants, avons beaucoup de plaisir à nous retrouver.

Nous remercions la famille Rio d'avoir accepté de nous recevoir en terre bretonne sachant qu'ils avaient aussi à préparer le mariage de leur fille début septembre.

Patricia Rio qui est très engagée localement dans le mouvement associatif avait à cœur de s'engager également pour l'AFSCDL comme elle le fait en tant qu'administrateur depuis de nombreuses années.

Peu de familles bretonnes adhérentes de l'AFSCDL sont présentes. Elles se sont cependant mobilisées depuis plusieurs années en créant des journées moto au profit de l'AFSCDL et de la recherche génétique.

Nous remercions le club «Liffr'Evasion Moto » dont le siège social est situé à Liffré près de Rennes, pour leurs actions.

Nous remercions la famille Le Golvan et les sapeurs pompiers d'Argentre du Plessis.

Nous remercions aussi la SARL Bio Chêne Vert de Chateaubourg en Ile et Vilaine pour leur don en soutien de la famille de Lizenn Begasse.

Des manifestations de motards se sont déroulées également dans la Manche. Nous remercions la famille Leforestier et leur association « les Morganous ».

Nous remercions aussi la famille Landry et leur association « Ninon landry Cornelia de Lange » pour les dons qui ont été versés à l'AFSCDL pour aider les familles qui souhaitent se rendre aux conférences internationales.

Un grand merci aussi au Lions Club de la vallée du Doubs représentée par la famille Carrez pour leurs dons et le contact avec le Lion's Club breton afin que des personnes bénévoles puissent prendre en charge nos enfants pendant ces deux jours.

Tout récemment la famille Begasse s'est mobilisée pour représenter notre association dans un concours au sein d'une grande entreprise. Même si l'AFSCDL n'a pas été choisie pour la finale récompensée par un don, cette mobilisation permet de faire connaître l'AFSCDL.

Toutes ces manifestations témoignent de l'engagement des parents pour la cause que nous défendons.

Voilà 14 ans, que je remplis mes fonctions de présidente de l'AFSCDL. Comme je l'ai exprimé aux jeunes parents, qui se sont engagés et à ceux, qui souhaitent maintenant le faire, il est temps pour moi de passer le relais.

Je souhaite vous en informer lors de cette Assemblée Générale.

Je me représente aujourd'hui en tant qu'administrateur de l'AFSCDL et si je suis réélue par cette Assemblée Générale, je ne souhaite pas cependant assurer la présidence de l'AFSCDL sur deux autres années.

Nous déciderons donc en réunion de Bureau du temps nécessaire à la préparation d'un relais.

Je suis aujourd'hui très heureuse de constater que notre association aura des personnes dynamiques et engagées pour continuer à faire vivre ce que nous avons créé.

Je resterai bien entendu à leur côté pour les faire bénéficier de toute l'expérience que j'ai acquise au cours de ces années.

Avoir un enfant malade, mener une carrière professionnelle et trouver du temps pour participer à une vie associative, cela représente beaucoup d'investissement personnel mais ce combat nous permet aussi d'avancer de façon positive dans notre vie.

Chacun peut apporter sa petite participation à l'œuvre collective.

C'est l'union de nos forces qui permet de faire bouger les choses pour tous nos enfants.

## **Rapport du trésorier :**

### **Bilan 2008**

Le bilan financier de votre association laisse apparaître un solde positif au 31/12/2008 de 5.726 € pour une prévision budgétaire de - 3.400 €(Annexe I et suite).

Les dépenses ont été de 17.297 €en 2008 pour un budget de 22.000 € et les recettes de 23.023 €pour un budget de 18.600 €

*Le détail des dépenses et recettes montre la bonne gestion de votre association, le résultat positif sera versé sur le compte de réserve et disponible pour les besoins à venir.*

Il est important de noter que comme pour les années précédentes, en 2008, la totalité des dépenses est effectuée au bénéfice des enfants porteurs du syndrome de Cornelia de Lange, aux adhérents et à la promotion de votre association.

## **Budget 2010**

Le budget 2010 montre des dépenses pour 19.680 € et des recettes pour 17.500 € soit un solde prévisionnel à fin 2010 négatif de 2.180 € (Annexe V).

Il est bien entendu que les réserves de l'association permettent aujourd'hui le financement de ce solde négatif (Conférence Internationale au Canada).

Quitus est donné à l'unanimité au trésorier pour les comptes 2008.

Le budget prévisionnel 2010 est accepté à l'unanimité par l'Assemblée Générale.

## **Bilan 2009**

Le bilan financier de votre association laisse apparaître un solde positif au 31/12/09 de 8.822 € pour une prévision budgétaire négative de 10.150 € (Annexe VI et suite).

Les dépenses ont été de 10.927 € en 2009 pour un budget de 26.150 € et les recettes de 19.749 € pour un budget de 16.000 €

*Le détail des dépenses et des recettes montre la bonne gestion de votre association, le résultat positif sera versé sur le compte de réserve et disponible pour les besoins à venir.*

Il est important de noter que comme pour les années précédentes, en 2009, la totalité des dépenses est effectuée au bénéfice des enfants porteurs du syndrome de Cornelia de Lange, aux adhérents et à la promotion de votre association.

## **Budget 2011**

Le budget 2011 montre des dépenses pour 19.460 € et des recettes pour 16.000 € soit un solde prévisionnel à la fin 2011 négatif de 3.460 € (Annexe X).

Il est bien entendu que les réserves actuelles de votre association permettent aujourd'hui le financement de ce solde négatif.

Quitus est donné au trésorier à l'unanimité pour les comptes 2009.

Le budget prévisionnel 2011 est accepté à l'unanimité par l'Assemblée Générale.

## **Election des Administrateurs**

Le mandat de Catherine Mouton, Corinne Pierre-Khelifi, Patricia Rio, Danielle Snakkers, Christophe Boillon, Malik Khelifi, et Alain Snakkers viennent à expiration.

Mesdames Catherine Mouton et Corinne Pierre-Khelifi ne renouvellent pas leur candidature.

Sont candidats au renouvellement du Conseil d'Administration : Mesdames Andrée Benz, Patricia Rio, Danielle Snakkers, Messieurs Christophe Boillon, Malik Khelifi, Erwan Begasse, Alain Landry et Alain Snakkers.

Ces candidats sont élus par l'Assemblée Générale à l'unanimité.

Le Conseil d'Administration est constitué de :

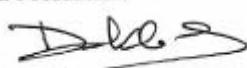
- |                      |                 |                     |
|----------------------|-----------------|---------------------|
| ⇒ Andrée Benz        | ⇒ Malik Khelifi | ⇒ Danielle Snakkers |
| ⇒ Christophe Boillon | ⇒ Alain Landry  | ⇒ Alain Snakkers    |
| ⇒ Erwan Begasse      | ⇒ Patricia Rio  | ⇒ Nathalie Vaudron  |

## **Vote du montant de la cotisation :**

Il a été décidé, à l'unanimité, de fixer le montant de la cotisation pour l'année 2010 et 2011 à 30 euros. Le montant de la cotisation à 30 euros est approuvé à l'unanimité.

Plus aucune question n'étant posée, la Présidente remercie les participants et lève la séance à 14 h 45.

La Présidente



Le Trésorier



# BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHÉRENTES

Lamy BOUNASS,  
maman de Jade,  
âgée de 4 ans  
de Vendée

Sandra et Vincent BLEY,  
parents de Ninon,  
âgée de 7 mois  
des Yvelines

Christelle CHAZAL,  
maman de Freddy CHATAIN,  
âgé de 17 ans  
de la Loire

Virginie NUBOIS, maman d'Alexane, âgée de 3 ans ½ du Rhône.

Alexane est née le 28 août 2007. Le jour même l'hôpital nous apprenait qu'elle avait une maladie génétique suite aux nombreux symptômes qu'elle présentait (petite taille, oreilles basses, fente palatine, petits membres...). Très rapidement elle s'est arrêtée de manger et nous avons dû la nourrir par sa sonde gastrique. Sa maladie a été diagnostiquée alors qu'elle avait 2 à 3 mois par un médecin généticien à l'hôpital Femme Mère Enfant à Bron.

Alexane s'est assise à 11 mois et demi et s'est mise à manger sous la sonde en mai 2009 après 15 jours d'hospitalisation au centre La Maisonnée. Son poids reste malgré tout un gros problème car elle a du mal à grossir malgré ses crèmes caloriques.

En octobre 2009, elle marchait, soit à 26 mois mais ses mouvements sont très raides.

Alexane est suivie depuis sa naissance par le CMSP de Villefranche-sur-Saône (psychomotricité, kiné, atelier patouille jusqu'à 3 ans et depuis septembre psychomotricité, piscine et orthophoniste).

Toute petite, elle allait en crèche et depuis septembre va à l'école le lundi matin et le jeudi en demi-matinée. Elle a fait de gros progrès cependant son comportement demeure gênant pour la classe car elle a du mal à rester concentrée sur les activités, se lève beaucoup et jette les jeux. C'est vrai qu'elle est pleine de vie et toujours en mouvement et très attachante.

## Condoléances

Nous nous associons à la douleur des familles Odier et Pasquali Alderisio

- ♥ Laetitia Odier nous a quittés en septembre 2010 à l'âge de 15 ans
- ♥ Fabio Pasquali Alderisio nous a quittés en août 2010 à l'âge de 8 ans.



# TÉMOIGNAGES

## Vivre la différence d'un enfant

En ce jour d'avril, tu es venue au monde : le bonheur est intense mais de courte durée.  
Désormais notre vie va changer.  
Je n'aurais jamais cru que ça pouvait m'arriver.  
Et c'est le diagnostic : une maladie génétique rare : un Cornélia de Lange.  
Le nom est joli mais il n'y a bien que cela.  
Que de questions restées sans réponse !  
Qu'importe, pour moi, tu es mon enfant d'amour.

En rentrant à la maison, je découvre deux gros paquets livrés avec l'enfant.  
Dans le premier, je trouvais la solitude, l'oubli de soi, la souffrance, des nuits sans sommeil, la douleur du regard des autres, une grande réserve de larmes, celles qu'on ne montre pas, des prières pour demander de l'aide et un petit mot : « tout ceci est pour toi. Tu ne pourras pas le partager »



Dans le second, il y avait la patience, la tendresse, la joie, le don de soi, la foi, beaucoup d'espérance, du courage ; il y avait la vie et une grosse réserve d'amour, des prières pour remercier quand ça va mieux et un petit mot : « à partager sans compter ».

De ton petit corps meurtri par tant de maladies,  
tu m'as appris l'essentiel de la vie.  
Il est bien difficile de résumer celle qui est la nôtre,  
mais je donnerais volontiers la mienne pour que tu sois comme les autres.

*Une maman*

*Thérèse PONCET*

## Un bonjour de La Réunion à l'association Cornelia de Lange

Notre petit Quentin, qui aura 7 ans, le 31 mai 2010 va bien depuis la prise d'hormone de croissance, il y a 3 ans déjà, vomit moins, grandit, il est dans la courbe croissance. C'est dommage, pour l'instant on ne peut pas venir à l'Assemblée Générale. Votre association venir à la Réunion serait magique. En juin, on aura l'équipe de football de France. Notre hiver commence à pointer son nez, 14 degrés la journée, la nuit 2 degrés ce n'est pas comme chez vous. On a les informations sur France Inter. Je joins notre adhésion. Quentin est en UE maintenant IMP dans l'école toute la journée, il est ravi et cela se passe bien.

*Marie Georgette PAYET*  
Plaine de Cafres le 9 avril 2010

## Handicap. Une vie à s'occuper de son ange

Nicolas, 32 ans, est atteint du syndrome de Cornelia de Lange. Un handicap que Patricia, sa mère, tente de combattre chaque jour. Elle raconte la vie d'une maman pas tout à fait comme les autres.

Nicolas est installé dans son fauteuil, devant la télévision. Cet endroit est devenu son lieu privilégié et zapper est maintenant son petit train-train quotidien.

Il ne parle pas, mais lance gentiment un sourire. C'est sa maman, Patricia, qui traduit son sentiment passager : « Là, il est très content. Ce n'est pas le cas tous les jours ». Car derrière cette bonne humeur, se cache parfois une agressivité, qui n'a pas permis à Nicolas de rester dans son centre pour handicapés. « Il devenait trop violent envers les autres. La vie en communauté ne lui réussit pas », raconte sa mère.

## Un syndrome révélé à 17 ans

Le syndrome dont est atteint Nicolas est rare. Sa fréquence est de l'ordre de 1 pour 20.000 naissances. Il n'est aucunement héréditaire et il n'existe pas non plus de critère unique pour établir un diagnostic définitif. « La variabilité en est telle que seul un généticien expérimenté ou un médecin familiarisé avec le syndrome peuvent l'évoquer », explique Patricia. Au travers de l'association française du syndrome de Cornelia de Lange, Patricia rencontre les familles et reçoit un soutien. Et du soutien, il lui en faut car chaque jour Patricia tente de ne pas penser à la mort de Nicolas, comme son dernier fils, atteint de la maladie, parti trop tôt : « Ça ne sert à rien d'y penser, sinon on n'avance pas ».

Dès les premiers mois de sa vie, Nicolas avait déjà des difficultés à téter, à déglutir, à digérer et aujourd'hui, encore et comme tous les jours, « Nicolas a d'énormes reflux gastriques qu'il est nécessaire de traiter », explique Patricia. La maman a mis beaucoup de temps à se rendre compte de la maladie de son fils. Mais ce n'est pas de sa faute, « c'est simplement que ce syndrome, présent dès la naissance, ne se manifeste que peu à peu », raconte-t-elle.

### Une vie pour son enfant

Ce qui fait vivre Patricia ? « Sûrement ma famille. J'ai marié ma fille Maud, il y a quelques semaines et ça m'a fait un bien fou. Malheureusement, Nicolas n'a pas pu assister à tout le mariage. C'est lourd à surveiller. Je n'en avais pas envie ».

Patricia n'a jamais baissé les bras, pas plus qu'elle n'a regretté d'avoir eu Nicolas. Elle assume pleinement sa vie qui lui est consacrée et continue d'aimer autant ses enfants : Maud, Jules et Nicolas. « Lorsque Maud était petite, on lui disait que son frère était débile. Je lui répondais : "Ton frère n'est pas débile, il est handicapé ", ça marchait ».

Dans le jardin, entre deux changements de vêtements, une image témoigne de l'amour que la maman et son fils s'accordent : les bisous que la maman laisse parfois s'échapper et « des câlins, qui ressemblent à tous les autres câlins de toutes les mamans du monde », conclut Patricia.

*Nicolas est handicapé depuis la naissance. Mais, pour Patricia, les moments de complicité entre elle et son fils sont les mêmes que dans toutes les familles.*

*Maël Fabre*

**Le Télégramme - Samedi 11 Septembre 2010 Bretagne 11**

## CONFERENCE INTERNATIONALE SCDL BRIGHTON - 22 - 25 JUILLET 2009 - 2<sup>ème</sup> partie

### Problèmes Audio logiques & SCDL : Que devons-nous savoir

**Paola Marchisio, San Paolo School of Medicine, University de Milan – Italy**

**Marjorie Goodban, Professeur et présidente du département de la communication orale à Elmhurst College, Chicago – USA**

**Dr. Paola Marchisio :** Les problèmes des oreilles commencent souvent au niveau du nez. La surdité touche 60% à 80% des sujets ; essentiellement une surdité de perception de légère à profonde, selon une étude menée il y a deux ans par le docteur Antonie Kline.

Il y a la surdité de conduction au niveau de l'oreille moyenne et du conduit auditif et la surdité de perception au niveau de l'oreille interne et du nerf auditif. Il faut savoir que dans 40% des cas, les SCDL ont un conduit auditif rétréci et la présence de cérumen cause une perte de 50% de décibels. Il faut aussi penser à l'otite moyenne avec épanchement sans symptôme apparent - silencieuse - sans percement du tympan. Toutefois, le liquide dans l'oreille bloque l'entrée des sons. Chez les jeunes enfants, le conduit reliant l'oreille au nez est si étroit qu'il peut vite se remplir de liquide. Et là aussi, on constate une surdité de conduction allant jusqu'à 60% de décibels. Un suivi médical et des soins appropriés sont recommandés. La vigilance est de mise pour tout ce qui est otite, sécrétion de mucus dans le nez, obstruction des sinus.

Il y a un rapport entre la présence d'otites moyennes avec épanchement et la gravité des problèmes dans l'acquisition du langage et des compétences cognitives. Ce qui est plus courant chez les jeunes enfants. Les consonnes silencieuses ne seront pas entendues. Cela entraînera un retard du langage avec retard scolaire. Dans 80% des cas, selon une étude menée par le docteur Angelo Silicorni chez les jeunes enfants de 4ans environ, l'enfant entend mieux quand l'épanchement et le cérumen sont traités. Seulement 20% des cas avait une surdité mixte : surdité de conduction donc auditive et de perception donc neurologique. Cette dernière peut s'améliorer avec un appareillage type prothèse auditive ou implant cochléen. En résumé, les problèmes peuvent être surmontés et améliorer la vie des enfants.

**Dr. Marjorie Goodban :** Les enfants SCDL sont diagnostiqués comme souffrant d'une surdité de perception ou de conduction. L'audiologiste identifie et traite les problèmes du système auditif et vestibulaire. Cela se fait en général en collaboration avec l'O.R.L. car les problèmes auditifs sont causés dans 10% des cas par des problèmes médicaux. Le Dr. Marchisio vous a parlé des problèmes de surdité de l'oreille moyenne. En fait, la plus part des SCDL souffrent d'une certaine surdité de perception ou de conduction.

En 1996, à ma première conférence SCDL, je fus très surprise d'entendre que les enfants s'étaient vus diagnostiquer comme sourd à la naissance ; déficit modéré à 12 mois et audition normale à 18 ou 24 mois. Résultats tout à fait inhabituels. Généralement c'est l'inverse. Pourquoi, on constate cette inversion ? Peut-être que le conduit auditif est en partie responsable : il s'élargit avec l'âge. Toujours est-il que le phénomène est décrit comme une neuropathie auditive. Les patients entendent la parole mais ne la comprennent pas, surtout avec des bruits de fond. Nombreux parents trouvent que leur enfant entend tout. En plus, les enfants SCDL ne veulent pas porter les prothèses auditives et les parents pensent que cela ne fait pas de différence. L'enfant a besoin de plus de temps pour traiter l'information entendue et les informations de réponses. On remarque que les enfants avec une surdité de conduction ont un meilleur pronostique que ceux souffrant d'une surdité neuroperceptive. **En termes de traitement, on préconise le port des prothèses auditives.** Dans le système scolaire, l'enfant peut utiliser un système d'amplification ou se placer près de l'enseignant. Faire des tests de sons qui peuvent être identifiés par l'enfant ou d'autres tests comme la stimulation visuelle et tactile. Dans le film d'Helen Keller (sourde, muette et aveugle) son éducatrice pose la main sur le larynx pour sentir les vibrations de la voie et également la main devant la bouche pour sentir l'air qui sort lorsque l'on énonce les mots. Il y a des spécialistes dans ce domaine. Surtout, je recommande la communication en regardant l'enfant dans les yeux en se plaçant bien droit devant lui pour qu'il voie les mouvements des lèvres. Je montre ma bouche avec mon doigt et l'enfant pense que pour faire sortir les mots il faut

faire de même. Toujours est-il que cela attire l'attention sur ce quoi vous voulez le concentrer. Bien sûr il ne faut pas avoir de bouchons de cérumen. C'est très important. L'enfant progresse beaucoup mieux. Chez les enfants qui ne tolèrent pas les prothèses auditives, on peut faire appel à un thérapeute comportemental pour les convaincre à porter les prothèses. Il y a peut-être une technique à employer.

**Problèmes et solutions pour les questions gynécologiques et de puberté chez l'adolescent et l'adulte SCDL**  
**Dr. Natalie Blagowidow, Medical doctor, Institut de génétique humaine à Harvey, Grand Centre Médical de Baltimore, USA**

Les jeunes adultes avec des problèmes de développement murissent plus lentement. Capacités physiques limitées, absence de maturité émotionnelle et limites cognitives font que ces personnes ont du mal à comprendre les changements de ce qui leur arrive. Une personne qui est capable d'avoir des enfants, qui pourrait tomber enceinte, qui fera l'objet de sévices sexuels aura besoin d'éducation sexuelle et d'explication pour son hygiène intime. D'après une étude réalisée aux USA, le personnel soignant a exprimé les problèmes rencontrés auprès des jeunes SCDL tels que l'auto agression, changement de comportement, sommeil perturbé. Les jeunes filles le montrent plus intensément par des sautes d'humeurs et les problèmes liés aux menstruations. Chez les garçons, c'est la masturbation. Dans tous les cas, la prise en charge devient plus difficile ainsi que les soins primaires. Pour les SCDL, les changements arrivent dans le même ordre que pour les sujets dits « sains ». Les changements de comportements sont alors plus prononcés. Chez les filles, les seins apparaissent vers l'âge de 11 ans ainsi que les poils dans la région génitale. La poussée de croissance suit le début de l'adolescence. Les règles arrivent plus tard, vers 15 ans. Néanmoins, un quart des filles n'auront pas de règles. Parfois, c'est le contraire qui se produit. La puberté est précoce, vers l'âge de huit ans. Nous connaissons quatre personnes dans ce cas-là. C'est une idiopathie : un signal donné par le cerveau. Mais les choses peuvent s'arrêter, reprendre plus tard. Si une fille a régulièrement ses règles dès l'âge de 8 ans, il faut la faire évaluer, ex. un scanner. Une évaluation sera également nécessaire pour le garçon ayant une puberté vers l'âge de 9 ans.

Pour les menstruations, parfois le cycle est régulier et tout va bien sans perturbation notable, mais bien souvent ce n'est pas le cas. Comment gérer ? Les moyens mis à disposition tels que le patch, intervention sur les hormones, pilule, progestérone, hystérectomie sont à adapter selon les cas. Avant les premières règles, les personnes concernées se demandent comment elles vont s'en tirer et finalement après coup, cela n'est pas si terrible qu'elles l'imaginaient. Dans le cas de règles abondantes, il est possible de prendre une pilule pour avoir les règles seulement quatre fois par an. C'est meilleur pour les os mais avec un risque de thrombose pour les personnes à mobilité réduite. Pour les personnes prenant des médicaments contre l'épilepsie, un ajustement sera nécessaire avec la pilule étant donné qu'il y a une métabolisation par le foie, ou alors envisager un autre moyen de gérer le flux menstruel. Dans ce cas, le patch peut être une bonne solution. Il n'y a rien à avaler et peut se placer à différents endroits. Il réduit le nombre de menstruations annuelles. On peut aussi envisager l'ingestion de progestérones, d'un traitement par piqure pendant trois mois. Dans ce cas, il peut y avoir des saignements irréguliers pendant les six premiers mois. L'inconvénient, il y aura un gain de poids et une perte de la densité osseuse à surveiller chez les personnes ayant recours à ce traitement. Donc, j'ai un peu des hésitations pour les jeunes SCDL. On sait qu'il existe, depuis peu, un drain utérin en cuivre qui, en diffusant une hormone, produit un effet sur l'utérus. Donc, les effets secondaires et les problèmes évoqués précédemment sont supprimés. Cela arrête le cycle chez la plupart des individus. Une anesthésie est nécessaire pour le placer. Ce n'est pas un moyen de contraception et ne peut en aucun cas empêcher une grossesse. Pour éviter les risques, il vaut mieux ligaturer les trompes. Il y a des gens qui me posent la question de l'hystérectomie dès qu'ils voient une goutte de sang. C'est tout de même une opération très lourde. Je pense qu'il y a beaucoup d'autres moyens à envisager avant. Et puis, il y a tous les tracasseries juridiques. C'est compliqué. Mais c'est sûr que cette intervention arrêtera les saignements et évitera les problèmes éventuels de grossesse.

Autre grosse préoccupation constatée chez les jeunes filles de Cornelia de Lange : le syndrome prémenstruel. Maintenant qu'elles ont les règles, elles se comportent autrement. C'est vraiment un comportement aggravé deux semaines avant le début des règles que vivent les personnes concernées. Cela se traduit par la dépression, maux de tête, sautes d'humeur, irritabilité, difficulté à dormir, crampes, cris, auto agression, etc. Pour y voir clair, noter tous les changements de cette période sur plusieurs cycles et adapter des traitements pour les alléger comme les anti-inflammatoires non stéroïdiens, pyridoxine, calcium et les moyens de contraception oraux. Parfois, il faut envisager des médicaments psychiatriques comme les psychotropes. Bien sûr le traitement chirurgical – l'hystérectomie – ablation de l'utérus en laissant les ovaires ne résoudra pas nécessairement les symptômes prémenstruels.

Et puis, il y a encore un sujet dont je voudrais parler et auquel beaucoup de personnes pensent. Est-ce qu'il y a un risque d'abus sexuel, de sévices sexuels. Ce sont les personnes peu handicapées qui sont le plus exposées – forme modérée – contrairement aux personnes chez qui la forme de la maladie est sévère. Les avertissements sont les changements de comportement ou bien le fait que la personne concernée à l'air d'avoir peur. Et quels sont les facteurs de risque : un enfant très aimant, obéissant sans aucune difficulté. Ceux qui ont tendance à faire confiance, qui dépendent des autres. Ceux qui n'ont pas la faculté de prévoir les conséquences. Alors que peut-on faire. Ne pas hésiter à aller au fond des choses et informer si on constate un changement de comportement.

Dès 21 ans, pour les personnes non actives sexuellement, il faut procéder à des examens gynécologiques : frottis vaginal tous les trois ans. Si cet examen se fait sous anesthésie, profiter de faire un autre examen en même temps.

# ASSEMBLÉE GÉNÉRALE - GUIDEL - 25 & 26 SEPTEMBRE 2010

Le samedi 25 et Dimanche 26 septembre 2010, nous nous sommes rendus à Guidel-Plages, en Bretagne à la réunion annuelle et à l'assemblée générale de l'Association Française du Syndrome Cornelia de Lange. Ce week-end familial est toujours un moment agréable pour nous car il nous permet d'échanger et de discuter avec les parents et les familles des enfants Cornelia de Lange. Cette année, au programme : des interventions dans le domaine : de la génétique avec le Docteur Bottani et le Docteur David, de l'épilepsie avec le Docteur Scarabin et sur les troubles du comportement avec le Docteur Loubier. Des interventions de qualité, bien menées et surtout à la portée de tout le monde malgré la complexité du cerveau et de la génétique !!!

Puis après quelques informations supplémentaires sur la prochaine conférence internationale qui se déroulera fin juillet 2011 à Copenhague au Danemark, nous avons pu nous détendre au son des chants et danses bretonnes...

Le lendemain, nous avons eu la possibilité d'assister à différents ateliers : sur l'orthophonie avec M. Alain Kervarrec, orthophoniste, sur les troubles du comportement avec le Docteur Loubier et sur la méthode Padovan avec le Docteur Catherine Brusset. Je regrette juste de ne pas avoir l'occasion d'approfondir ces ateliers par manque de temps.

Pour clôturer ces journées, un spectacle musical était offert à nos enfants.

Et le week-end se termine déjà...on n'a pas envie de repartir, on était bien !!! Les échanges entre parents sont toujours trop courts, trop intenses pour être raccourcis mais il y a la réalité, il faut repartir chacun dans sa région et reprendre le cours de ses activités en attendant avec impatience le prochain rassemblement !!! En tout cas, bravo aux organisateurs, le lieu était vraiment plaisant et bien adapté et merci aux bénévoles, qui sont toujours présents pour nous garder "nos petits", ce qui nous permet à nous parents d'être libres et confiants pour assister aux interventions des différents médecins.

*Véronique et Alain*

Un bonjour de Freddy, qui a passé quelques jours merveilleux parmi vous à Lorient.

Nous avons eu l'impression d'être dans une nouvelle famille tellement l'accueil était chaleureux.

*Christelle*

Kenny va bien merci, il fait des pas au kiné et au CAMPS, mais pas à la maison, il préfère le 4 pattes.

Nous attendons l'accord de la MDPH pour la prise en charge d'un taxi, pour que Kenny puisse aller tout les mercredis quelques heures en halte garderie, afin de se retrouver en collectivité et jouer avec des petits copains, ce qui lui sera bénéfique.

J'ai apprécié le p'tit séjour a Guidel malheureusement trop court pour pouvoir communiquer avec les parents, qui la plupart se connaissaient déjà.

Avec la maman de Jade, nous nous téléphonons de temps en temps pour prendre des nouvelles de nos loulous.

Par contre j'aurais fortement préféré assister à plusieurs ateliers plutôt qu'à des séminaires beaucoup trop longs.

Avec le manque de temps, je n'ai pu profiter que d'un seul atelier, celui du langage, et pour avoir certaines réponses à mes questions, j'ai pu parler en privé avec l'orthophoniste le temps de la pause café.

Ceci dit j'ai trouvé toute l'équipe fort sympathique et à l'écoute et tout particulièrement Mr Boillon qui a bien voulu répondre à mes questions.

Organiser tout cela le temps d'un week-end a du donner énormément de travail et d'investissement.

*Céline*

# Résumé

## Pr Jean-Marie Scarabin – Epilepsie

La crise d'épilepsie est un SYMPTOME NEUROLOGIQUE entraînant des manifestations cliniques transitoires résultant d'une activité anormale, excessive et synchrone d'un groupe ou de l'ensemble des neurones du cortex cérébral.

On parle de MALADIE EPILEPTIQUE si le patient fait plusieurs crises (au moins 2).

FREQUENCE : de l'ordre de 1% de la population (affection neurologique la plus fréquente après la migraine)

- L'épilepsie dans ses différentes formes touche près de 50 millions de personnes dans le monde tous âges confondus
- Incidence en France : 53 cas pour 100 000 habitants et par an (30 000 nouveaux cas tous les ans)
- 30% des cas d'épilepsie sont GENETIQUES. 70% seraient ACQUISES, dont la moitié ont une cause déterminée (traumatisme, tumeur, malformations vasculaires, abcès, ...); pour les autres cas, les causes restent non élucidées.
- L'allongement de l'espérance de vie accroît le risque d'apparition (accidents vasculaires, maladies dégénératives, ...).
- L'incidence de l'épilepsie chez les SCDL n'est pas bien connue; elle serait de l'ordre de 20%, soit environ 1 enfant sur 5.

## HISTOIRE

L'épilepsie (également comitialité, mal comitial), parfois appelé «*haut mal*», «*mal caduc*» ou «*mal sacré*» a une extraordinaire histoire qu'aucune autre maladie n'a égalée.

En grec, le mot *epilēpsis* ou *epilēpsia* signifie : «action de saisir, de mettre la main sur quelque chose, attaque, interception, arrêt soudain». Il tire son origine du grec ancien : «*επιλαμβάνειν*» (*epilambanein*) qui signifie «criser ou attaquer».

Le terme de *comitial* vient, quant à lui, de ce que les comices romains devaient être interrompus lorsque quelqu'un avait une crise. Les premiers concepts concernant l'épilepsie sont apparus dans la médecine ayurvédique de l'Inde et se seraient précisés et développés pendant la période védique entre 4500 et 1500 av. J.-C. On trouve notamment l'épilepsie dans le Charaka Samhita (environ 400 av. J.-C.), le plus ancien texte décrivant ce système antique de médecine, sous la dénomination de : «*apasmara*» qui signifie «perte de conscience». Le Charaka Samhita référençait déjà les différents aspects de l'épilepsie au niveau symptomatologique, étiologique, diagnostique et thérapeutique. (OMS, Satyavati., 2003)

Ce qu'on appelle «épilepsie» était connu des Babyloniens dans le Code d'Hammourabi sous la dénomination de «*benu*», et chez les Égyptiens dans le papyrus Ebers sous la dénomination de «*nsjt*».

Le premier vrai traité médical sur l'épilepsie est attribué à Hippocrate (*De la Maladie sacrée*); après lui, ont écrit sur l'épilepsie plusieurs auteurs grecs dont Galien et Arétée de Cappadoce, puis des latins dont Celse et Caelius Aurelianus.

Dans le Nouveau Testament, l'épisode d'un enfant atteint du grand mal est décrit dans l'Évangile de Marc (9:17–29) ainsi que chez Matthieu (17:14–21) et Luc (9:37–43).

## POUR LEVER LES TABOUS

Une fantastique liste d'hommes célèbres épileptiques ou réputés l'avoir été :

- Héraclès (héros grec devenu Hercule par les Romains)
- Saül (Bible) (vers 1050-1000 av. J.-C.)
- Socrate (469-399 av. J.-C.)
- Alexandre le Grand (356-323 av. J.-C.)
- Jules César (100-44 av. J.-C.)
- Britannicus (41-55)
- Mahomet (570-632)
- Jeanne d'Arc (1412-1431)
- Charles Quint (1500-1558)
- Nostradamus (1503-1566)
- Le cardinal Richelieu (1585-1642)
- Molière (1622-1673)
- Charles II d'Espagne (1661-1700)
- Napoléon Ier (1769-1821)
- Pie IX (1792-1878)
- Fedor Dostoïevski (1821-1881), qui a remarquablement décrit la crise d'épilepsie
- Gustave Flaubert (1821-1880)
- Lénine (1870-1924)
- Hermann Ludwig von Helmholtz (1821-1894)
- Alfred Nobel (1833-1896)
- Vincent Van Gogh (hypothèse) (1853-1890)
- Albert Einstein 1879-1955
- Margaux Hemingway (1955-1996)
- Ian Curtis (1956-1980)

## **CRISE TONICO-CLONIQUE ou « GRAND MAL »**

Elle représente la forme la plus spectaculaire de crise d'épilepsie. Le patient perd brutalement connaissance et son organisme présente des manifestations évoluant en trois phases :

- **phase tonique** : raidissement, contraction de l'ensemble des muscles, des membres, du tronc et du visage dont les muscles oculomoteurs, et masticateurs ;
- **phase clonique** : convulsions, contractions désordonnées des mêmes muscles ;
- **récupération** : phase d'inconscience (coma durant quelques minutes à quelques heures), caractérisée par une respiration bruyante due à l'encombrement bronchique. Cette phase est une phase de relaxation intense durant laquelle il est possible mais pas systématique de perdre ses urines.

Le retour à la conscience est progressif, il existe souvent une confusion post-critique et l'absence de souvenir de la crise.

## **ABSENCE ou « PETIT MAL »**

Les absences représentent une forme fréquente d'épilepsie et concernent quasiment exclusivement les enfants (jusqu'à la puberté). Elles se manifestent par une perte brusque du contact avec regard vitreux, réactivité aux stimuli, des phénomènes cloniques (clignement des paupières, spasmes de la face, mâchonnements), parfois toniques (raidissement du tronc) ou végétatifs (perte d'urines, hypersalivation).

Dans les absences typiques, la perte de conscience et le retour à la conscience sont brutaux, l'absence durant quelques secondes. Les chutes au sol sont rares. Dans certains cas, l'absence n'est ni précédée de symptômes précurseurs, ni suivie d'un ressenti particulier. Aussi, sans témoignage extérieur, l'épileptique n'a parfois aucun moyen de savoir qu'il a fait une crise.

Elles sont contemporaines d'une activité EEG caractéristique : pointes-ondes de 3Hz, bilatérales, symétriques et synchrones.

Les absences peuvent se répéter 10 à 100 fois par jour en l'absence de traitement.

## **CRISES PARTIELLES**

La symptomatologie est extrêmement polymorphe (il peut y avoir de nombreux symptômes) : le foyer épileptique est circonscrit à une zone limitée du cerveau, et entraîne des signes cliniques corrélés à la zone touchée. Les signes peuvent être l'un des items suivants :

- des **hallucinations sensorielles** (visuelles, auditives, gustatives, vertigineuses)
- des **mouvements** anormaux (crise tonico-clonique focale) ou une paralysie des muscles d'un membre, de la tête, de la voix.
- des troubles de la **sensibilité** (engourdissement, paresthésies)
- des troubles d'apparence **psychiatrique** tel une
  - ✓ dysphasie (trouble de l'expression ou de la compréhension du langage)
  - ✓ dysmnésie (sa vie défile sous ses yeux : "avoir sa vie qui défile sous ses yeux" se rapproche plutôt d'un symptôme connu sous le nom de **ecmnésie**)
  - ✓ hallucinations psychotiques
  - ✓ métamorphose (sensation de distorsion des objets)
  - ✓ angoisses phobiques
- des troubles du système nerveux végétatif :
  - ✓ tachycardie, hypotension, vomissements, diarrhées, dyspepsie (indigestion), hypersalivation, gastralgies, reflux gastro-œsophagien.

Les crises partielles **simples** ne s'accompagnent pas de troubles de la conscience, à la différence des crises partielles **complexes**.

Dans certains cas, les crises partielles peuvent se généraliser (tonico-cloniques) dans un second temps par extension à tout l'encéphale de la crise épileptique.

## **Evolution**

- Variable selon le type d'épilepsie
- Possibilités
  - ✓ Guérison à la puberté
  - ✓ Disparition des crises sous traitement simple
  - ✓ Stabilisation sous traitement complexe
  - ✓ Persistance des crises sous traitement (pharmacorésistance : 30% des patients)

## **Prise en charge**

- Hygiène de vie : prise régulière du traitement, sommeil régulier, pas d'alcool, pas de médicaments épileptogènes
- Traitement médicamenteux

## **Les médicaments antiépileptiques**

- Diminuent le seuil épileptogène mais ne guérissent pas l'épilepsie
- L'objectif est de diminuer la fréquence des crises sans effet secondaire important dans la vie quotidienne
- Une quinzaine commercialisée
- Chacun a des propriétés, des interactions médicamenteuses, des effets secondaires différents
- Prise régulière (matin et soir pour la plupart), horaires réguliers
- Plusieurs formes pour la plupart (liquide ou comprimés)
- Introduction et diminution lentes ; pas d'arrêt brutal
- Toujours en donner la liste en cas de prescription associée

- Seulement 60 à 70% des patients ne font plus de crise sous traitement médical, les autres ont une pharmacorésistance
- Gardéna, Dépakine, Tégrétol, Dihydan, Zarontin, Sabril, Lamictal, Neurontin, Eptomax, Trileptal, Keppra, Gabitril, Zonégran
- Valium, Rivotril, Urbanyl (plutôt ponctuels, parfois au long cours)
- Certains médicaments sont délivrés dans les pharmacies hospitalières : Taloxa, nouveaux médicaments

### Autres traitements de l'épilepsie

- Chirurgie
- Cortectomies en cas d'épilepsie localisée
- Callosotomies pour éviter les chutes
- Stimulateurs du nerf vague
- Régime céto-gène
- Médicaments dans le cadre de protocoles

### Règles d'hygiène de vie et facteurs déclenchants

- |  |   |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Pour tous           <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Prise du traitement</li> <li>✓ Sommeil suffisant</li> <li>✓ Pas d'alcool</li> <li>✓ Attention aux prescriptions médicamenteuses associées</li> </ul> </li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Au cas par cas           <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Selon le type de crises et d'épilepsie</li> <li>✓ Facteurs réflexes très rares</li> <li>✓ Lumières vives</li> <li>✓ Jeux vidéo. Dessins animés</li> <li>✓ Bruit</li> <li>✓ Autres exceptionnels</li> </ul> </li> </ul> |
|--|---|

### Facteurs à connaître chez un patient ayant une épilepsie

- |  |   |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Type (s) de crises</li> <li>• Horaire de survenue</li> <li>• Sensations subjectives initiales</li> <li>• Chute</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Perte d'urines</li> <li>• Trouble du comportement pendant ou après la crise</li> <li>• Fatigue après la crise</li> </ul> |
|--|---|

### Rôle de l'encadrant vis-à-vis du résident

- Avant la crise
  - ✓ Connaître son type de crise et les facteurs déclenchants éventuels
  - ✓ Rappeler les règles d'hygiène de vie si besoin
  - ✓ Observer des troubles de comportement/vigilance récents (changement de traitement ?)
- Pendant la crise et juste après
  - ✓ Protéger le résident et les autres si besoin
  - ✓ Observer les symptômes
  - ✓ Vérifier qu'il récupère correctement
  - ✓ Se demander s'il y a un traitement à prendre si besoin
  - ✓ **Intervention médicale si suspicion d'état de mal épileptique (répétition rapprochée des crises, pas de reprise de conscience) ou si conséquences traumatiques de la crise**
- A distance de la crise
  - ✓ S'assurer que les crises sont bien les crises habituelles
  - ✓ Tenir le calendrier de crises ; coordination avec la famille
  - ✓ Si fréquence augmente ou comportement inhabituel, consulter
  - ✓ Décrire les crises au neurologue et/ou les troubles de comportement/vigilance
  - ✓ **Signaler au médecin les problèmes de prise**

### Une prise en charge plus globale

- |  |   |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Conséquences psychologiques et sociales</li> <li>• Enfant : retentissement scolaire, choix d'un métier</li> <li>• Adulte : retentissement professionnel</li> <li>• Conduite automobile</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Grossesse</li> <li>• Handicap associé</li> <li>• Réseau (exemple d'« Epilepsies Bretagne »)</li> </ul> |
|--|---|

### Pour en savoir plus

- Ligue française contre l'épilepsie : <http://www.lfce.fr/>
- Epilepsies France : <http://www.epilepsie-france.com/>

# REMERCIEMENTS

Encore une fois le soutien des bénévoles lors de notre assemblée générale à Guidel les 25 et 26 septembre 2010 a permis aux familles de se consacrer pleinement aux conférences en prenant en charge les enfants le samedi après-midi et le dimanche matin. Tous nos sincères remerciements aux enfants et amis de Patricia Rio ainsi qu'au Lion'S Club de Lorient, contacté par l'intermédiaire de Jacques Carrez, papa adhérent de l'AFSCDL, pour leur disponibilité ce week-end.

Merci également au Docteur Brusset, au Docteur Bottani, au Docteur David, au Docteur Loubier, à Monsieur Kervarrec et au Professeur Scarabin pour leur présence à nos côtés et la qualité de leurs interventions appréciées de tous.

Félicitations à Patricia et Paul Rio pour leur importante implication dans l'organisation de cette assemblée générale. C'était pour eux une première et nous savons combien il n'est pas facile de gérer une telle manifestation pour accueillir et héberger une centaine de participants dans les meilleures conditions qui soient : des navettes ont été mises en place entre la gare, l'aéroport de Lorient et le centre d'accueil de Guidel. Le centre d'accueil était particulièrement bien choisi avec du personnel patient, flexible et attentif à nos demandes. Les logements étaient répartis sur le site en petits pavillons individuels à l'ambiance Bretonne. Des animations punctuaient les activités des enfants et les conférences des adultes notamment grâce à l'intervention de jeunes joueurs de biniou. Des pauses café accompagnées de spécialités Bretonnes agrémentaient nos demi journées bien chargées et riches d'enseignements dispensés par les intervenants.

Enfin merci à Danielle Snackers pour son dévouement envers les familles et l'association depuis sa création. Danielle nous a annoncé lors de cette Assemblée Générale son souhait de renouveler pour la dernière fois son mandat sous réserve d'assurer le transfert de la responsabilité de la présidence durant l'année à venir.

La dernière Assemblée Générale de Guidel fut l'occasion de remercier publiquement les donateurs, qui nous soutiennent et qui renouvellent régulièrement leur attention envers l'AFSCDL comme le résume Danielle dans le compte rendu de cet événement. Depuis cet été, nous tenons à remercier Véronique et Alain ainsi que les membres de leur association Ninon Landry pour leur don à l'AFSCDL, qui permettra de subventionner les familles souhaitant se rendre à la prochaine conférence internationale au Danemark en juillet 2011.

*Christophe*



# INFORMATIONS

## **6<sup>ème</sup> Conférence Mondiale du SCDL – Copenhague / Danemark**

Quand en Juillet 2009, nous avons décidé d'organiser la prochaine Conférence mondiale SCDL, ici, à Copenhague, nous ne savions pas à quoi nous attendre. Maintenant nous savons et nous sommes très heureux d'accueillir les visages familiers et en particulier les nouveaux visages du monde entier, ici, dans notre belle capitale. Nous espérons que nous allons tous avoir du plaisir. L'association danoise SCDL se réjouit de recevoir les familles, les professionnels et les supporters à la 6ème conférence bisannuelle de la Fédération mondiale SCDL. En temps que petite association, nous sommes très fiers d'accueillir ce grand événement, et nous sommes très honorés de présenter SAR la Princesse héritière Mary de Danemark, marraine de la Conférence Mondiale SCDL de Copenhague 2011.

Nous espérons que vous serez nombreux à répondre à cette invitation, que vous pourrez venir au Danemark pour connaître les dernières nouvelles au sujet du SCDL et aussi profiter de l'occasion pour visiter notre beau pays.

*Henrik Hasselstrøm  
Président – SCDL Danemark*

### **Conférence des familles – Du jeudi 28 juillet 2011 (soir) au Dimanche 31 juillet 2011 (matin).**

La conférence des familles est un programme de conférences pendant lesquelles les familles peuvent prendre connaissance des derniers développements, des méthodes de travail avec les personnes touchées par le SCDL et de s'informer des traitements bien avant que ces derniers soient publiés.

De nombreux professionnels seront sur place et disponibles pour des consultations privées afin d'évaluer les questions touchant les personnes avec le SCDL. Toutes les séances principales seront en anglais et nous sommes à la recherche (mais ne pouvons pas le promettre) de la traduction simultanée pour un maximum de trois langues pour lesquelles il y aura plus de 10 familles participantes.

En attendant, nous prévoyons une série de voyages pour tous les âges pour les frères et sœurs et les jeunes présents à la conférence.

Et le soir, durant notre soirée de gala, il y aura beaucoup d'amusements pour toutes les familles la garde des enfants sera disponible pendant la conférence des familles.

Vous êtes également invités à participer à une réception à l'Hôtel de Ville de Copenhague jeudi après-midi.

### **Réunions du Symposium Scientifique et du Conseil Mondial de la Fédération**

La réunion du Conseil Consultatif Scientifique International (comprenant des spécialistes internationaux et des médecins professionnels nationaux) se réunira afin de permettre à nos professionnels d'examiner les derniers résultats de recherche, de partager leurs réflexions sur le traitement et d'autres projets, ainsi qu'une mise en réseau avec d'autres professionnels du monde entier.

Le Conseil mondial de la Fédération SCDL, composé de dirigeants nationaux du groupe de support SCDL du monde entier, tiendra leur réunion bisannuelle du conseil et échangera les meilleures expériences et idées.

### **La conférence des professionnels**

La conférence d'une journée des professionnels examinera les défis que rencontrent les professionnels à travailler avec quelqu'un atteint d'une maladie comme le SCDL associée à l'autisme dont les problèmes, même bien documentés, se compliquent par une myriade de questions d'ordre médical. Nous espérons que, en répondant à certaines de ces questions et en regardant à une approche holistique de traitement et de gestion des personnes touchées, nous serons en mesure de développer une approche modèle pouvant être partagée au niveau international, et à l'avenir, aider les personnes touchées.

Les thèmes principaux seront : reflux gastro-oesophagien, les aspects comportementaux, Les aspects génétiques, le tableau clinique et les différents aspects de santé.

### **Le lieu de la conférence**

#### **✓ Loisirs et activités touristiques**

La zone autour du lieu de la conférence est appelée Islands Brygge, c'était un quartier de l'industrie lourde et d'expédition ainsi que des quartiers d'habitation pour la classe ouvrière il y a encore 20 à 25 ans. A présent, c'est un quartier créatif et vivant, qui, après la rénovation de nombreux bâtiments et le nettoyage des sites pollués, offre maintenant une variété de parcs, piscines et terrains de jeux. Cafés et restaurants sont situés côte à côte à Islands Brygge avec une merveilleuse vue sur le port et

la ville de Copenhague. Le Strandpark Amager a l'avantage d'offrir la plage et des amusements dans l'été. Il est situé à moins de 10 minutes du lieu de la conférence. Prenez la ligne de métro et descendre à Amager Strand.

Copenhague est généralement très ensoleillé et sec pendant le mois de Juillet. Température moyenne : 18°C le jour et la nuit 10°C.

Pour planifier et apprécier votre séjour à Copenhague, rendez-vous sur le site : [www.visitcopenhagen.dk](http://www.visitcopenhagen.dk)

#### ✓ Transports

Des compagnies aériennes proposent des vols directs au départ de Paris, Bâle Mulhouse, Nice, Genève avec des tarifs AR allant de 70 à 100 euros par personne. La réservation est d'ores et déjà possible depuis certains aéroports. Ces tarifs risquent d'évoluer à la hausse pour les voyageurs qui tarderont à réserver leurs billets.

Plus d'informations sur les sites :

- [www.easyjet.com](http://www.easyjet.com)
- [www.flySAS.com/Copenhagen](http://www.flySAS.com/Copenhagen)
- [www.Norwegian.com/fr](http://www.Norwegian.com/fr)
- [www.airfrance.fr/Copenhagen](http://www.airfrance.fr/Copenhagen)

Le RER part toutes les 4-6 minutes de l'aéroport pour arriver 14 minutes plus tard au centre de Copenhague. Pour aller de l'aéroport au lieu de conférence, il faut changer à "Christianshavn" et prendre la destination de "Vest Amager" et sortir à la première station. De là, "Islands Brygge" est à 5 minute de marche.

Les billets ou une série de coupons peuvent s'acheter au guichet à l'aéroport.

Un taxi de l'aéroport de Copenhague à l'hôtel coûte approximativement 200 DKK (pas de coûts en sus pour les valises).

Merci de voir : [www.m.dk](http://www.m.dk) pour plus d'information.

#### ✓ Les banques

Du lundi au vendredi les heures d'ouverture des banques sont de 10:00 hrs à 16:00 hrs. Le jeudi les banques sont ouvertes jusqu'à 18:00 hrs. Il y a un service 7 jours / semaine de 07:00 hrs à 21:00 hrs à la gare centrale de Copenhague. Les guichets automatiques sont généralement situés en relation avec une banque, ils acceptent une variété de cartes de crédit internationales figurants généralement sur les guichets.

#### ✓ Shopping

Du lundi au jeudi, les magasins sont ouverts de 09:30/10:00 à 18:00/19:00 hrs. Vendredi 09:30/10:00 à 20:00 hrs Et samedi 09:00 à 17:00 hrs. Pendant l'été les grands magasins et magasins le long de rues piétonnes, Strøget, sont ouverts aussi le dimanche.

#### ✓ Pourboire

Les pourboires sont inclus dans les prix, toutefois, il est de coutume de montrer votre reconnaissance pour un excellent repas ou un service dans les restaurants et les taxis.

#### ✓ Responsabilité et assurances

Ni les organisateurs (NSN), ni le Secrétariat de la Conférence n'assumeront une quelconque responsabilité pour les dommages ou blessures faits aux personnes ou aux biens lors de la Conférence. Les participants sont invités à prendre les dispositions nécessaires pour leur voyage personnel et l'assurance maladie.

#### ✓ L'hôtel : SAS RADISSON BLU SCANDINAVIA

Radisson Blu Scandinavia Hotel,  
Amager Boulevard 70,  
DK-2300 København S  
Telephone : +45 3396 5000  
[www.radissonblu.com](http://www.radissonblu.com)

Pour les habitants de Copenhague, l'hôtel est connu comme l'hôtel Scandinavia, il a 542 chambres avec vue sur la ville, grandes salles de conférence, fitness club et une piscine, un parking extérieur, Casino & unique choix de restaurants, thaïlandais, japonais, italien et un restaurant gastronomique international au 25<sup>ème</sup> étage.

Il y a une grande gamme de restaurants. Les prix sont assez chers en général. Cependant, on trouve de tout.

- [www.rimini.dk](http://www.rimini.dk) restaurant italien. Une pizza coûte environ €9.00
- [www.ravelinen](http://www.ravelinen) restaurant plus typique danois.

Ces deux restaurants se trouvent à 5 minutes à pied de l'hôtel.

Sinon, en prenant le métro, nous pouvons trouver un grand choix de restaurants.

L'Hôtel est situé à moins de 1 km de la place de la mairie et les jardins de Tivoli.

Il y a un accès Internet gratuit pour tous les clients de l'hôtel et les délégués de la conférence.

✓ Hébergement

Jusqu'à la fin du mois d'avril 2011, l'hôtel Radisson Blu Scandinavia bloque un grand nombre de chambres (type standard) pour les participants à la Conférence mondiale SCDL. Nous vous invitons à vous presser pour faire une réservation, si vous souhaitez rester à l'hôtel, qui est aussi le lieu de la conférence. L'hôtel propose des chambres avec portes communicantes ainsi que des chambres avec un lit d'appoint.

Les prix vont de 895 DKK (120 Euros), pour une chambre de 2 personnes à 1.495 DKK (200 Euros) pour une chambre de 2 adultes et 2 enfants de moins de 17 ans, petit-déjeuner et TVA inclus. (1 Euro = 7,45 DKK)

Pour les réservations, veuillez appelez +45 3815 6500 ou par courriel au service des réservations : scandinavia.copenhagen@radissonblu.com et se référer au code : **A260711CDL**

Dans les environs, il y a beaucoup d'autres hôtels, notamment le [www.danhostel.dk/copenhagencity](http://www.danhostel.dk/copenhagencity)

**Contact**

Conférence Secretariat, c/o MCI Copenhagen  
copenhagen@mci-group.com  
Téléphone : +45 7022 2130

✓ Enregistrement

<https://www.scandinavia.mci-group.com/weraform/receive.csp?kgid=70101&lang=2>

En tapant sur le formulaire d'enregistrement en ligne ci-dessus, il vous sera demandé de remplir vos données personnelles ainsi que les noms des participants de votre groupe qui participeront à la conférence.

Veuillez indiquer le nombre de personnes que vous désirez inscrire dans le groupe. Le paiement se fait par carte de crédit ou transfert bancaire.

Le formulaire doit être **uniquement renseigné en ligne** et ne peut pas être transmis par courrier.

**La traduction ci-dessous du formulaire d'inscription est uniquement destinée à vous aider lors de sa saisie en ligne.**

Formulaire d'inscription : Conférence Mondiale SCDL  
Du 27 au 31 juillet 2011 à Copenhague – Danemark

Bienvenue sur le site d'inscription de la Conférence mondiale SCDL 2011. Le comité d'organisation se réjouit de vous accueillir à Copenhague et à l'hôtel Radisson Blu Scandinavia. La Conférence mondiale SCDL se compose de différentes réunions, d'une conférence professionnelle et d'une conférence de la famille. Veuillez compléter les détails ci-dessous et assurez-vous que vous remplissez le «champs requis». Votre inscription est envoyée lorsque vous cliquez sur «soumettre».Après avoir soumis votre inscription, vous recevrez un accusé de réception par e-mail. Une confirmation finale sera envoyée lorsque le paiement a été reçu.

**Détails du participant faisant la réservation**

*Nom de famille	*Prénom
Organisation/Compagnie/Hôpital	Département
Rue/P.O.Box	Code postal
*ville	Zip Code : ne concerne pas la France
*Pays	Téléphone(avec ind. du pays +33
Téléfax (avec ind. du pays commençant par+33	*E-mail
*Champs requis	

**Autres membres de la famille participants à la conférence**

Veuillez indiquer le(s) nom(s) de votre famille participants à la conférence.  
Veuillez indiquer l'âge des enfants. Exemple : Durand/Antoine/5

1)Nom de famille/Prénom	2)Nom de famille/Prénom
3)Nom de famille/Prénom	4)Nom de famille/Prénom

**Etes-vous... ?**

Une famille avec une personne SCDL ?  
Nom de la personne : \_\_\_\_\_ Âge (Année/mois/jour) : \_\_\_\_\_  
 Un professionnel ?  
Genre de profession : \_\_\_\_\_  
 Autre ? \_\_\_\_\_

Veillez spécifier :

Comprend l'anglais

Ne comprend pas l'anglais

Autres langues (parlées/comprises), Veillez spécifier :

### Frais d'enregistrement

L'enregistrement à la conférence inclut le matériel de conférence, les déjeuners et les pauses café.

L'enregistrement des enfants comprend également des activités sociales qui commencent à partir du lieu de la conférence.

	No. de personnes	
<b>Participant Professionnel</b> , ex. docteurs, 27-31 juillet – DKK 2500	<input type="text"/>	
<b>Conférence des professionnels</b> , 28 juillet - DKK 2200	<input type="text"/>	
<b>Conférence des familles, 29 – 31 juillet –</b>		
Adultes – DKK 1500	<input type="text"/>	
Enfants, âge 11-15 – DKK 800	<input type="text"/>	
Enfants, âge > 10 – DKK 400	<input type="text"/>	<b>Montant à payer</b>
Personne SCDL – DKK 0	<input type="text"/>	
<b>Participant au Symposium du SAC</b> , 27 juillet	<input type="text"/>	
<b>Participant à la réunion de la Fédération</b> , 28 juillet (uniquement pour les représentants des associations SCDL)	<input type="text"/>	

### Programme Social

	No. de personnes	
<b>Dîner de Gala de la Conférence, 30 juillet, à l'hôtel</b> <b>A l'hôtel Scandinavia Radisson Blu</b>		
Adultes – DKK 450	<input type="text"/>	
Enfants, de 5 - 15 – DKK 260	<input type="text"/>	
Enfants, jusqu'à 5 ans – DKK 100	<input type="text"/>	
Personne SCDL – DKK 0	<input type="text"/>	
Déjeuners pour chaque jour (incl. dans le prix)	<input type="text"/>	<b>Montant à payer</b>
Programme des enfants*	<input type="text"/>	
Garderie pour enfants SCDL – vendredi 29 juillet	<input type="text"/>	
Garderie pour enfants SCDL – samedi 30 juillet	<input type="text"/>	

Pour les régimes alimentaires particuliers, veuillez cocher la case et préciser ci-dessous

\*Vous recevrez de plus amples renseignements sur les excursions, avant la Conférence.

### Réservation de chambre

Pour faire la réservation de chambre(s), veuillez contacter directement l'hôtel Scandinavia Radisson Blu : par téléphone : +45 3815 6500 ou par courriel à : [reservations.scandinavia.copenhagen@radissonblu.com](mailto:reservations.scandinavia.copenhagen@radissonblu.com) en se référant au code : **A260711CDL**

### Autre information

**Veillez décrire toutes les exigences ou demandes particulières concernant votre inscription :**

J'ai pris connaissance des [general information](#) et j'approuve le traitement prévu de mes données personnelles.

(\*voir traduction des informations générales à la fin du document)

Merci de ne pas vous enregistrer plus d'une fois. Pour toute correction sur votre précédent formulaire d'inscription, veuillez contacter MCI à : [confirmation-denmark@mci-group.com](mailto:confirmation-denmark@mci-group.com)

### ANNULATION

L'annulation de votre participation doit être faite par écrit et envoyé à MCI, le Secrétariat de la Conférence.

Des frais d'annulation correspondant aux frais d'inscription seront facturés.

### COMPENSATION DE CO2 (taxe carbone)

Veillez choisir une des options :

- Vol d'une durée (1 heure/300 kg CO2)
- Vol d'une durée de (3 heures/800 kg CO2)
- Vol d'une durée de (<3 heures/2500 kg CO2)

J'ai déjà réglé ma taxe carbone

**Somme à payer**

Je ne veux pas compenser mes émissions de CO2 / ou d'aller en train, voiture.

*Merci d'avoir fait une contribution de compensation de carbone lors de votre inscription!*

### Païement

Montant total en DKK

Renseigner ici les spécifications du moyen de paiement par carte bancaire.

["Please click here for more information regarding payment."](#)

→ **Traduction du texte qui se trouve dans le lien ci-dessus :**

Détails du paiement : Le paiement doit être fait en DKK à MCI Scandinavia AB, de la part de l'association de Cornelia de Lange qui est exempt de TVA

Veillez indiquer le nom du congrès (CDLS World Conference) et votre nom sur tous les transferts d'argent.

**Transfert bancaire : SWIFT- adresse ESSESESS.**

IBAN compte No SE185000000059378225284 (compte No. SEB 5937 82 252 84)

Si vous payer avec une carte de crédit : rappelez-vous que votre inscription sera transmise à un serveur sécurisé utilisant le protocole SSL avec le niveau le plus élevé possible de cryptage. Le paiement doit être effectué en DKK, payable à MCI Scandinavia AB. S'il vous plaît indiquer "CdLS World Conference" et votre nom sur tous les transferts d'argent.

**Veillez cliquer sur « Submit » pour terminer votre inscription, ou sur « Reset Form » pour des changements.  
Une lettre de confirmation sera envoyée par e-mail ou par courrier ordinaire en temps utile avant la conférence**

#### **\*Traitement et la publication des données à caractère personnel**

Les données personnelles des participants peuvent être nécessaires, même après la conférence (pour rendre compte des conclusions auxquelles est parvenu la conférence, à des fins statistiques, et pour l'envoi d'informations sur les réunions à venir dans le domaine en question). En raison de règles communes adoptées au sein de l'UE et la Suède, nous avons besoin de la notification de votre consentement à ce traitement de données sur le formulaire d'inscription.

Vous recevrez un reçu par courriel dès que l'enregistrement sera fait. Une dernière confirmation vous sera envoyée quand le paiement sera encaissé.

Les prix indiqués sont en Couronnes Danoises (DKK) TVA inclus. Le montant en Euros est approximatif.

#### ✓ Frais d'enregistrement

Participants professionnels, ex. docteurs :  
- (27 – 30 juillet) DKK 2.500 (335 Euros)

Participants à la conférence des professionnels :  
- (28 juillet) : DKK 2.200 (295 Euros)  
(Matériel de conférence, lunch et pauses café inclus)

Conférence des familles, (29-30 juillet) le prix comprend le matériel de conférence, les pauses café, les activités sociales et excursions pour les enfants :

- Adulte DKK 1.500 (201 Euros)  
- Enfant < 16 ans DKK 800 (107 Euros)

- Enfant < 11 ans DKK 400 (54 Euros)  
- SCDL Gratuit

#### ✓ Dîner de Gala samedi soir à l'hôtel Radisson Blu Scandinavia

- Adulte DKK 450 (60 Euros)

- Enfant <16 DKK 260 (35 Euros)

#### ✓ Contact aussi pour :

Conférence des familles : Henrik Hasselstrøm – hasselstrom@urtetofthen.dk  
Programme scientifique : Anne-Marie Bisgaard – ambp01@glo.regionh.dk

## LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION ELUS PAR L'AG DU 26 SEPT. 2010

Monsieur Christophe Boillon	6, rue du Verger d'Agathe – 25640 Pouligney-Lusans	<i>afscdl@orange.fr</i>
Madame Nathalie Vaudron	24, rue des prés Dieu – 78410 Nézel	<i>nvaudron@gsm-granulats.fr</i>
Monsieur Malik Khelifi	3, rue du Mazérat – 66120 Font Romeu	<i>malik_khelifi@hotmail.fr</i>
Monsieur Erwan Begasse	11, rue de la 1ère division française libre - 94160 Saint Mande	<i>lywan@free.fr</i>
Madame Patricia Rio	2, rue Simone Signoret – 50600 Lorient	<i>patricia.rio373@orange.fr</i>
Madame Danielle Snakkers	6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir	<i>AFSCDL-FR@wanadoo.fr</i>
Monsieur Alain Snakkers	6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir	<i>alain.snakkers@orange.fr</i>
Monsieur Alain Landry	2, Lot. Les Noyers, Imp. F. Roux - 26750 St Michel sur Savasse	<i>veroniquelandry@orange.fr</i>

### RESPONSABLE DES RELATIONS INTERNATIONALES :

Madame Andrée Benz Juffly – 74250 Fillinges *andreebenz@gmail.com*

### CONTACTS REGIONAUX

**Danielle Snakkers**  
6, rue Pierre Bonnard  
78370 Plaisir  
*Tel : 01.34.60.10.39*  
*Email : AFSCDL-FR@wanadoo.fr*

- ⇒ Nord - Pas de Calais
- ⇒ Basse Normandie
- ⇒ Picardie
- ⇒ Belgique
- ⇒ DOM-TOM

**Malik Khelifi**  
3, rue du Mazerat  
66120 Font Romeu  
*Tel : 04.68.30.26.95*  
*Email : malik\_khelifi@hotmail.fr*

- ⇒ Corse
- ⇒ Algérie

**Josiane Chivot**  
Le Menot  
47360 Saint Salvy  
*Tel : 05.53.68.73.14*  
*Email : chri.herve@wanadoo.fr*

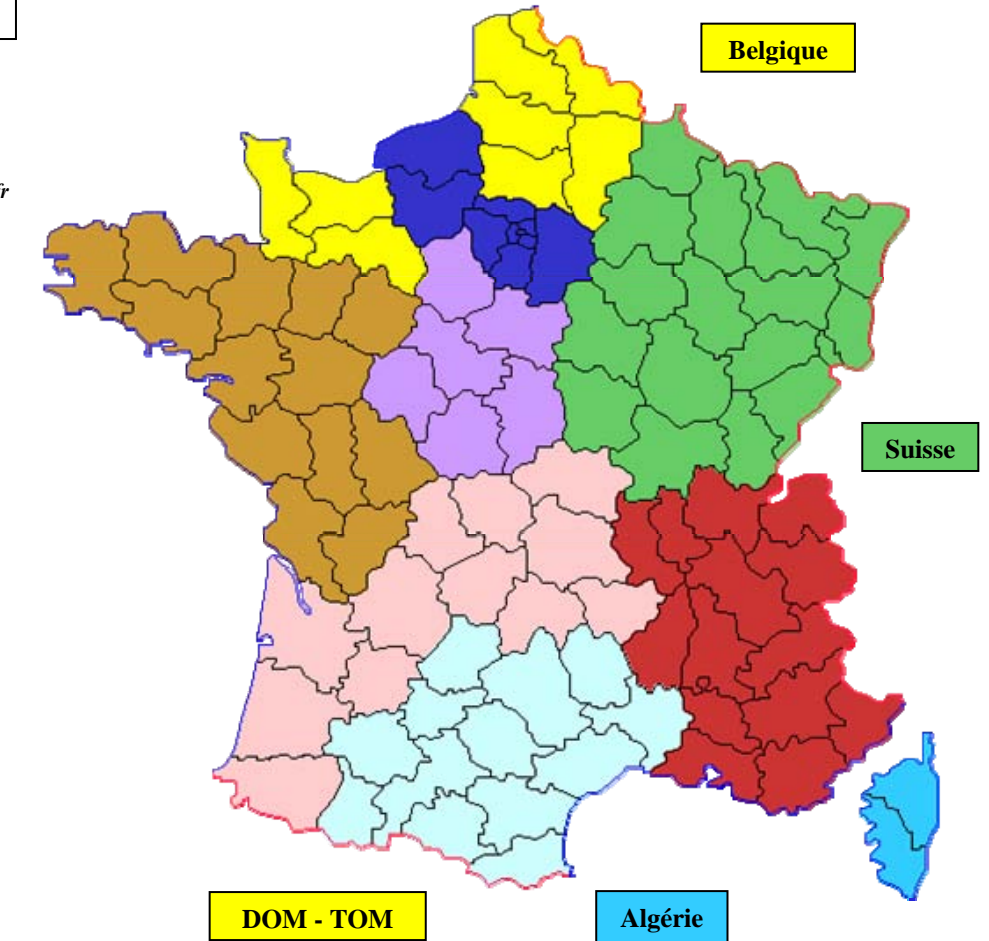
- ⇒ Aquitaine
- ⇒ Auvergne
- ⇒ Limousin

**Christophe Boillon**  
6, rue du Verger d'Agathe  
25640 Pouligney  
*Tel : 03.81.63.21.43*  
*Email : boillonch@orange.fr*

- ⇒ Alsace
- ⇒ Lorraine
- ⇒ Champagne - Ardenne
- ⇒ Franche Comté
- ⇒ Bourgogne
- ⇒ 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



**Alain Landry**  
2 Lotissement Les Noyers  
Impasse Félix Roux  
26750 St Michel sur Savasse  
*Tel : 04 75 05 02 34*  
*Email : veroniquelandry@orange.fr*

- ⇒ PACA
- ⇒ Rhône - Alpes

**Erwan Begasse**  
11, rue de la 1ère division française libre  
94160 Saint Mande  
*Tel : 09 52 22 86 05*  
*Email : lywan@free.fr*

- ⇒ Haute Normandie
- ⇒ Ile de France

**Nelly Maréchal**  
20, rue de la République  
37230 Fondettes  
*Tel : 02.47.45.37.90*  
*Email : marech@aliceadsl.fr*

- ⇒ Centre

**Malik Khelifi**  
3, rue du Mazerat  
66120 Font Romeu  
*Tel : 04.68.30.26.95*  
*malik\_khelifi@hotmail.fr*

- ⇒ Languedoc Roussillon
- ⇒ Midi Pyrénées

**Catherine Brusset**  
route de Tarbes  
64420 Nousty  
*Tel : 05.59.04.19.94*  
*kthb@neuf.fr*