



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

Extrait des Statuts de l'AFSCDL

Bulletin N° 36 – Novembre 2011



**Des familles
"Charmées" par
*L'ange Léo***



SOMMAIRE

14 ANS DE PRESIDENCE	page 3
LE MOT DU PRESIDENT	PAGE 4
CHARMEY 2011 ET L'ANGE LEO	PAGE 5
CONFERENCE INTERNATIONALE 2011	PAGE 6
ASSEMBLEE GENERALE – GUIDEL 25 & 26 SEPTEMBRE 2010	PAGE 9
ENQUETE	PAGE 10
❖ Un AVS en dehors de la classe: comment ça marche?	PAGE 10
❖ Echanges d'informations entre une AVS et des administrateurs de l'AFSCDL	PAGE 11
❖ Le parcours de Lamyra	PAGE 13
TEMOIGNAGES	PAGE 14
CONGRES DE L'UNAPEI	PAGE 17
REMERCIEMENTS	PAGE 18
INFORMATIONS – AG 2012	PAGE 19
ETUDES	PAGE 20
❖ Différents aspects cognitifs, émotionnels liés au comportement	page 20
❖ Microcéphalies	page 23
LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION ET VOS CONTACTS REGIONAUX	PAGE 24

Pour visiter notre site, hébergé par ORPHANET : <http://asso.orpha.net/AFSCDL>

L'AFSCDL

L'Association Française du Syndrome de Cornelia de Lange est membre de la fondation Internationale.

Elle est reconnue d'intérêt général.

AFSCDL

6 rue Pierre Bonnard
78370 PLAISIR

Tél. : 01. 34. 60. 10. 39

E-mail: afscdl@orange.fr

Web: <http://asso.orpha.net/AFSCDL>

Conseil d'administration:

- Danielle SNAKKERS – Présidente d'honneur
- Christophe BOILLON – Président
- Alain SNAKKERS – Trésorier
- Andrée BENZ – Responsable des relations internationales
- Erwan Begasse – Secrétaire général
- Patricia RIO - Administratrice
- Malik Khelifi - Administrateur
- Alain LANDRY - Administrateur

Conseil scientifique:

- Dr Armand BOTTANI,
Division de génétique médicale des Hôpitaux Universitaires - Genève
- Pr. Valérie CORMIER-DAIRE
Unité de génétique médicale - Hôpital Necker-Enfants Malades - Paris
- Pr Didier LACOMBE
Génétique médicale, dysmorphologie Hôpital Pellegrin-Enfants - Bordeaux
- Pr Alain VERLOES
Unité de génétique clinique - Hôpital Robert Debré - Paris
- Dr Moise ASSOULINE
Médecin psychiatre - Paris
- Dr J.M PEDESPAN
Médecin pédiatre – neurologue - Bordeaux
- Monsieur Alain KERVARREC
Psychologue clinicien, spécialisé en neuropsychologie – Douarnenez 29100
- Dr Dominique LOUBIER
Psychiatre – Saint Vallier 26240



14 ANS DE PRÉSIDENTENCE...

Dans le rapport moral 2009-2010 présenté à l'Assemblée Générale à Guidel le 25 septembre 2010 J'avais annoncé ma décision de donner ma démission du poste de présidente de l'AFSCDL:

« 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.»

Les Assemblées générales ayant lieu tous les deux ans je ne souhaitais pas continuer à exercer cette fonction jusqu'à l'Assemblée Générale de 2012, soit sur deux années.

En début de l'année 2011, de sérieux problèmes de santé m'ont obligée à faire appel à Christophe Boillon, alors vice-président, pour me relayer. Les adhérents faisant partie de la mailing list en ont été informés.

C'est donc officiellement lors du conseil d'administration du 9 juin 2011 que j'ai donné ma démission de la présidence de l'AFSCDL.

Lors de ce CA nous avons également constaté la démission de Nathalie Vaudron au poste de secrétaire générale en raison d'un déménagement en province. Le Conseil d'Administration a donc procédé aux votes pour l'élection d'un(e) président(e) et d'un(e) secrétaire Générale.

Se sont présentés et ont été élus :

Christophe Boillon, président

Erwan Begasse, secrétaire général

Sur proposition des membres du Conseil d'Administration, j'ai moi-même été élue présidente d'Honneur de l'AFSCDL. Je pourrai ainsi répondre au souhait que j'avais exprimé dans le rapport moral, à savoir transmettre toute l'expérience que j'ai pu acquérir au cours des quatorze années de présidence de l'AFSCDL.

J'aurai encore, bien entendu, l'occasion de témoigner de la richesse de ce parcours, de ce qui l'a motivé.

Aujourd'hui parmi les nombreuses interventions que j'ai pu faire auprès de parents et professionnels, j'ai choisi de reprendre **une intervention du 17 mars 2000** lors d'un séminaire organisé par le département de génétique de l'hôpital Necker sur le langage et la communication où il avait été demandé aux représentants d'associations présentes d'intervenir sur le thème «Parole d'association».

PAROLE D'ASSOCIATION

Intervention de Danielle Snakkers, présidente de l'Association Française du Syndrome de Cornelia de Lange (AFSCDL):

Avoir un enfant touché par un syndrome rare, d'origine génétique est une atteinte narcissique pour les parents.

Avant même de connaître l'origine du handicap, ils se sentent dévalorisés, éprouvent un sentiment de culpabilité (Qu'ai-je fait ou que n'ai-je pas fait ?).

*L'annonce du diagnostic les laisse **sans voix**.*

Au sein de la famille, une barrière de protection s'installe. Bien souvent c'est la rupture avec la famille proche, les amis. le monde extérieur.

Si l'enfant est atteint de troubles de la communication, d'une absence de langage, comme c'est souvent le cas dans le syndrome Cornelia de Lange Cornelia (4 % des personnes atteintes ont des compétences normales ou presque normales en langage), c'est toute la famille qui se remet en question. qui cherche désespérément un mode de communication.

La parole devient morcelée, elle éclate parfois, exprimant le mal être de chacun face à un enfant trop silencieux, énigmatique. Bien souvent cette parole ne peut être entendue que dans des lieux clos face à des professionnels qui peuvent la recevoir.

"Nous ne parlons plus le même langage que tout le monde" disent ces parents.

C'est alors que peut intervenir la parole associative.

Dans ce rassemblement de personnes bien différentes, avec des enfants porteurs du même syndrome mais pourtant uniques, circule une parole que chacun reconnaît.

"Enfin nous ne sommes plus seuls" est la phrase que j'entends le plus souvent.

*Ensemble, nous pouvons continuer à avancer, renouer un dialogue positif avec des professionnels plus à l'écoute et demandeurs eux aussi d'informations. La parole circule, elle exprime la **douleur** mais aussi **l'espoir** de donner à son enfant le maximum de possibilités pour vivre sa vie d'enfant "différent".*

*La parole peut être **revendicative**. Pourquoi n'est-il pas accepté dans nos lieux de vie?*

*Comment affronter le regard des autres, pourquoi ne peut-on pas mieux le soigner, l'éduquer, lui préparer un avenir? Mais elle se veut avant tout **positive** car portée par le plus grand nombre elle peut être entendue avec l'**espoir** de trouver, sinon des solutions, au moins une prise de conscience collective des besoins.*

Au sein de la famille élargie, la parole peut aussi prendre place, grands-parents, frères et sœurs, parfois oncles et tantes se rendent compte qu'ils ne sont plus seuls à vivre dans le questionnement. "Que peut-on faire pour cet enfant?" car enfin la question essentielle est là, ne pas rester impuissants face à un enfant en souffrance.

Parents, familles, professionnels peuvent travailler ensemble pour que la parole soit donnée à cet enfant. Il n'a pas toujours la possibilité de mettre la parole en mots mais il faut œuvrer pour qu'il trouve d'autres moyens de communication. Des outils sont là aujourd'hui et je voudrais remercier les organisateurs de cette journée et les professionnels qui y participent de répondre à nos attentes.

C'est avec beaucoup de sérénité que je laisse la place à Christophe pour porter la parole de l'AFSCDL et accompagner les familles qui souhaiteront au cours des années futures rejoindre la grande famille qu'est l'AFSCDL.

Je souhaite remercier vivement tous les professionnels membres du Conseil médical et scientifique pour tout le travail accompli au cours de ces quatorze années.

Un pas de géant a été franchi avec la découverte de l'origine de ce syndrome, de grands avancements dans la compréhension de la maladie alors continuons tous à œuvrer ensemble pour le meilleur accompagnement possible de nos enfants.

Danielle Snakkers



LE MOT DU PRÉSIDENT

Danielle SNAKKERS, fondatrice de l'AFSCDL et Présidente depuis 1996 vous annonçait le 25 septembre 2010, à l'occasion de notre dernière assemblée générale, son intention de ne pas renouveler un nouveau mandat en 2011. Elle a confirmé sa décision lors de notre conseil d'administration du 8 juin dernier et les membres du bureau et les administrateurs ont élu ma proposition de reprendre le flambeau. Je les en remercie et c'est avec plaisir que je prends cette responsabilité.

J'espère faire aussi bien que Danielle qui a dépensé plus d'énergie que raisonnable au profit de notre association durant toutes ces années. Et je ne connais que les 7 dernières au cours desquelles j'ai apprécié, probablement comme vous tous, son accueil, sa gentillesse, sa disponibilité et sa franchise.

La continuité de la gestion de notre association ne se fera pas sans une équipe dynamique. Je compte ainsi sur les expériences de Danielle, qui a accepté le statut de Présidente d'honneur, d'Alain, notre trésorier, d'Andrée, de Patricia et de Malik pour garantir une transition la plus confortable possible non seulement pour tous nos adhérents, pour les membres du conseil médical et pour les donateurs, sans qui l'association ne pourrait exister, mais également pour les nouveaux membres du conseil d'administration Alain Landry, Erwan Begasse et moi-même, parents de jeunes enfants.

Erwan Begasse a été élu secrétaire général à l'unanimité du conseil d'administration du 8 juin 2011 suite à la démission de Nathalie qui s'est éloignée du siège de l'association et qui n'a pas souhaité poursuivre "l'aventure" avec nous à distance. Nous la remercions pour son soutien, sa disponibilité et le travail qu'elle a fournis bénévolement toutes les années passées à nos côtés.

2011 était l'année de la 6^{ième} conférence internationale qui s'est déroulée à Copenhague au Danemark. Elle fut à mes yeux une des plus réussies de celles auxquelles j'ai eu la chance de participer. La forte participation francophone témoigne de notre soif d'information, de la valeur du soutien de l'association pour participer à cet événement et de la cohésion des adhérents qui apprécient toujours de se retrouver et d'échanger. Ce bulletin propose une brève synthèse de la conférence au Danemark. L'énorme travail de traduction nécessaire, ne nous permet pas d'être prêts pour vous le présenter ici mais le détail des interventions sera intégré aux prochains bulletins. Je sais que vous êtes nombreux à être impatients d'en connaître le contenu.

Je souhaite que nous soyons toujours plus nombreux à ces événements internationaux, nationaux ou régionaux.

2012 sera d'ailleurs l'année de notre assemblée générale et réunion de famille. La manifestation, organisée par Erwan, renoue avec la région parisienne puisqu'elle aura lieu à Paris intra muros. Nous espérons que cela contribuera à vous inciter nombreux à participer. Afin d'optimiser son organisation, nous vous demandons de bien vouloir renseigner et retourner la fiche d'inscription jointe à ce bulletin dans les meilleurs délais.

Cette année encore l'association L'Ange Léo a invité les familles qui le souhaitaient à participer à un grand weekend d'échanges et de spectacles. Nous les remercions pour tout ce que cela apporte aux familles de s'y retrouver et consacrons d'ailleurs notre "une" à cette heureuse initiative que ses organisateurs nous ont promis de renouveler en 2012.

Bonne fin d'année à tous et à bientôt.

Christophe Boillon

CHARMEY 2011 ET L'ANGE LÉO



Le weekend du 2 au 5 juin, nous sommes allés rejoindre nos amis "Cornelia" à Charmey en Suisse pour un rassemblement des familles.

Organisé par l'association "L'ange Léo", Jacqueline et Sébastien, parents de Léo, Fabrice et toute sa famille se sont mis en quatre pour nous faire passer un weekend inoubliable.

Et ce fût le cas! Précision Suisse oblige, l'organisation était au top!

Arrivés le jeudi en début d'après-midi, nous avons commencé notre weekend par une approche de l'équithérapie. Ninon pas très à l'aise sur un poney, a finalement pris du plaisir accompagnée par sa sœur et moi même.



Animation karaoké pour cette première soirée où petits et grands se sont fait plaisir avec ou sans casseroles!!!

Le vendredi matin, petite séance de bricolage et création d'un arrangement printanier avec une fleuriste venue nous guider dans cette tâche. Cela permet aussi aux parents d'échanger de manière informelle et de faire connaissance en douceur pour certains...



Après-midi BOB LUGE à Moléson qui, je crois, a ravi les enfants et les grands aussi. Ninon a adoré et malgré la pluie, je crois que si j'avais encore des tickets, nous y serions encore!!!



Le soir, nous avons eu la visite du clown Macaroni qui nous a enchantés avec ses chansonnettes et ses pitreries.



Samedi, programme chargé: le matin, visite de la chocolaterie Cailler à Broc où nous n'avons pas manqué de déguster toutes sortes de chocolat sans complexe (Ninon a adoré ça aussi!!!),



et après midi aux bains thermaux. Ninon aime beaucoup l'eau surtout quand elle est chaude, et a passé l'après midi à chanter en nageant et vidant la piscine de son eau!!



Bien qu'un peu épuisés le soir, nous avons mangé une merveilleuse fondue Suisse (avec nos fourchettes confectionnées en pâte fimo lors d'une séance bricolage!) et terminé la soirée par le loto traditionnel.

Déjà, la fin du week-end s'annonce, il faut faire un peu de rangement dans les chambres et refaire les valises, mais avant petit concert en plein air avec la chanteuse Bénédicte.



Dernier repas ensemble et retour dans nos chaumières.

Un coup de blues...nous étions tellement bien, car au delà de l'animation, ce week-end nous apporte un réconfort et un bien être démesurés.

Alors, je voudrais remercier particulièrement l'association de "L'ange Léo" qui contribue largement à notre santé mentale...et leur dire que nous avons passé un superbe week-end, avec des activités de qualité et que tout était parfait, nous avons simplement hâte de tous vous retrouver l'année prochaine. Je souhaite souligner également, que hormis notre adhésion à l'association, ce week-end a été entièrement financé par l'Ange Léo et pour cela, je leur tire mon chapeau car il n'est pas toujours aisé de nos jours d'avoir des sponsors ou des financements pour ce type de week-end!!!

Véronique et Alain Landry

CONFÉRENCE INTERNATIONALE 2011

La 6ème Conférence Internationale CDLS a eu lieu en Juillet 2011 à Copenhague, capitale du Danemark.

Après la délégation danoise locale, la délégation francophone était celle qui réunissait le plus d'inscriptions. Sur 160 participants, nous étions 31 dont 8 enfants SCDL et 2 médecins qui, une nouvelle fois ont eu l'extrême gentillesse de nous accompagner. Nous leur en sommes reconnaissants et nous sommes fiers de nous être mobilisés aussi nombreux lors de cet événement.



En attendant les traductions des interventions, nous vous proposons la synthèse suivante, **traduite du rapport de David Axtell, délégué britannique, publié dans *Reaching Out*, newsletter de l'association SCDL du Royaume-Uni et d'Irlande:**

Copenhague s'est avéré être un endroit merveilleux pour la 6ème conférence internationale. La ville pittoresque offre de nombreuses attractions à découvrir pour les familles, et l'hôtel Radisson Blu Scandinavia était parfait pour la tenue de l'événement.

Le Jeudi 28 Juillet était réservé à l'accueil des familles, aux inscriptions et une chance pour les familles de se rencontrer et bavarder. La soirée a été célébrée par une réception à l'Hôtel de Ville, où nous avons été reçus par le ministre de la santé danois et par le Président de la conférence Henrik Hasselstrom. Les congressistes ont ensuite été invités à un buffet de crêpes, spécialités culinaires locales.



Vendredi matin, la conférence fut inaugurée par le Docteur Angelo Selicorni qui présenta le premier intervenant, Brigit Barnes, professionnelle aux services sociaux de l'hôpital

Roskilde au Danemark, qui a parlé du système danois de protection sociale à l'égard des familles qui ont des enfants handicapés.

Le Docteur Jane Law de New South Wales en Australie, a ensuite parlé de l'évaluation de la santé des adultes avec le syndrome de Cornelia de Lange dans un Centre de réhabilitation de Sydney spécialisé sur les troubles du développement, qui accueille entre 15 et 17 patients SCDL sur 2 à 4 jours cliniques par an.

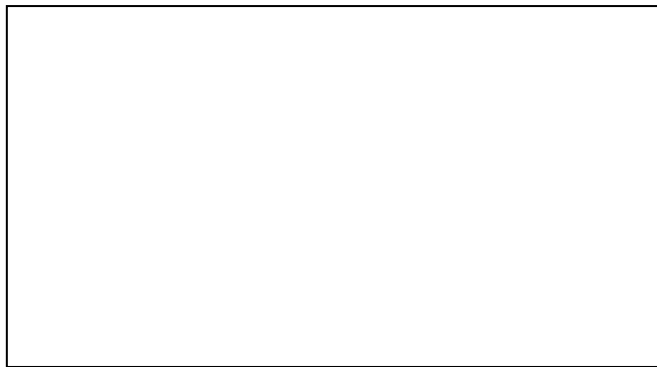
L'intervenant suivant était Monsieur Feliciano Ramos qui a présenté une vision globale de la stratégie de l'Espagne vis à vis des Maladies Rares. Les patients SCDL bénéficient de la création d'une unité multidisciplinaire dans un centre spécialisé de la clinique de l'Hôpital Universitaire de Saragosse.

Le Docteur Jo Moss du centre Cerebra spécialisé dans les troubles neuro-développementaux en Angleterre a donné un aperçu des différences sociales et comportementales chez les personnes atteintes du syndrome de Cornelia de Lange. La présentation a couvert les troubles du spectre autistique ainsi que l'anxiété sociale et les comportements répétitifs. Le message était que bien que les patients peuvent afficher des caractéristiques autistiques dans le SCDL, il y a des différences et des degrés de variabilité entre l'Autisme et le syndrome de Cornelia de Lange.

Le désormais célèbre collègue du Docteur Moss, le professeur Chris Oliver, qui a été élu président du comité scientifique de l'association internationale lors des réunions préliminaires aux réunions des familles, pour les 4 prochaines années, a présenté le phénotype comportemental du SCDL ainsi qu'un rappel sur les troubles du comportement, notamment de celui de l'automutilation dans le syndrome. Il a expliqué que la douleur, en particulier celle liée au reflux, en est souvent la cause. Il a cité un cas où la source de la douleur a été traitée et le comportement amélioré de façon spectaculaire. Selon lui, les difficultés liées aux troubles du comportement peuvent aussi changer avec l'âge et peuvent s'aggraver.

Le Professeur Oliver a souligné que les caractéristiques de nombreux comportements SCDL sont localisées dans le lobe frontal du cerveau qui gère certains aspects de la mémoire et inhibe les comportements inappropriés.

Il a également fait référence à l'autisme et aux différences reconnues par le Docteur Jo Moss pour préciser qu'un tel diagnostic le cas échéant peut ne pas être tout à fait exact, mais si cela aide à obtenir un soutien, des informations ou l'accès aux prestations et services, les parents peuvent le prendre en compte, tout en reconnaissant les différences.



La session de l'après-midi a repris avec l'intervention du Docteur Helle Hjalgrim du centre d'épilepsie danois. L'épilepsie peut souvent être mal diagnostiquée ou confondue avec d'autres types de saisie. Il est donc important d'obtenir un diagnostic précis. Elle a confirmé que les médicaments antiépileptiques peuvent avoir des effets secondaires.

Dr Kline Antonie de l'Institut de Génétique Humaine Harvey à Baltimore aux Etats-Unis, a prononcé un discours sur le vieillissement dans le SCDL. Les patients ont un vieillissement prématuré de la peau et du système musculo-squelettique. Des contrôles réguliers doivent être faits. La densité osseuse (ostéoporose), et le reflux sont deux sujets de préoccupation. L'absence de traitement des deux simultanément peut conduire au syndrome de Barrett et à la formation potentielle de cellules précancéreuses.

Après cette journée complète, nous avons vécu une vraie soirée danoise appelée "Hygge": Les familles se sont retrouvées et ont bavardé ensemble autour du café et du thé, des gâteaux et bonbons offerts par l'organisation sur des tables éclairées aux chandelles.



La seconde journée était aussi dense que la première:

Le Docteur Angelo Selicorni, d'Italie, a commencé par nous parler des différents génotypes et phénotypes du SCDL et de ce qui a été appris sur le plan génétique jusqu'à présent. Une des conclusions majeure est la grande variabilité du syndrome. Si bien que même les personnes avec l'une des mutations du gène connue actuellement (environ 55 / 60%) ont des symptômes très différents quel que soit le diagnostic génétique.



Très assidue pendant les conférences, Stella a pris des notes...

Le Pr Marjorie Goodban, orthophoniste et responsable d'un département "langage et communication" à Chicago aux Etats Unis a exposé son expérience et les résultats des recherches de son service en rappelant les petits "trucs" qui aident à la mise en place de la communication et du langage chez les enfants en situation de handicap.

Le Dr Nathalie Blagowidow de l'Institut de Harvey à Baltimore a abordé les sujets de la gynécologie, l'urologie et la sexualité chez les enfants SCDL à la puberté. La plupart des questions sont les mêmes que pour la plupart de la population, mais le développement est globalement retardé.

Les problèmes gastro-intestinaux ont également fait l'objet d'un exposé. Le Docteur Peter Gillett de l'hôpital Royal pour enfants malades à Edimbourg au Royaume-Uni s'est principalement exprimé vis à vis du reflux. Il a défendu sa politique sur le sujet et suggère de toujours tenter un traitement quand un patient présente des symptômes de reflux plutôt que de multiples examens et/ou une intervention chirurgicale. Selon lui ces alternatives sont à prescrire seulement en cas d'échec du traitement.

Le Docteur Margaret Marcon de l'hôpital pour enfants malades à Toronto au Canada a présenté un projet pilote en cours pour prévenir la constipation et pour l'initiation aux toilettes chez les enfants atteints d'autisme. L'étude devrait aboutir à une publication en mars 2012.

Aucune conférence internationale ne serait complète sans le dîner de gala. L'événement de cette année a été l'un des meilleurs.

Au delà du remarquable repas traditionnel, nous avons aussi eu droit à un festin de divertissement. A commencer par le "De Kongelige Tenorer" (les trois ténors) de l'Opéra Royal de Copenhague. Rien que ça! Ils ont été accompagnés par une soprano interprétant différents airs d'opéra humoristiquement personnalisés.

Ensuite, le talentueux Thomas Melstrup, âgé de 13 ans, a cassé la baraque avec sa sélection de chansons contemporaines.



David Axell résume bien cette conférence qui est à mes yeux celle la plus réussie et la plus intéressante de 3 auxquelles j'ai eu la chance de participer ces dernières années

En attendant les traductions qui feront probablement l'objet d'un bulletin spécial en début d'année 2012, je tiens à féliciter et remercier l'organisateur Henrik Hasselstrom et toute son équipe avec lequel j'ai eu beaucoup d'échanges avant cet événement et qui a fait un travail remarquable pour organiser cette 6ième conférence internationale. C'est notamment grâce à son intervention que la traduction simultanée a été prise en charge à 100% par l'association internationale pour satisfaire la forte participation francophone et lui permettre de suivre les interventions avec un confort inégalable dans ce contexte.

Au delà de l'intérêt médical indiscutable, notre mobilisation est sans nul doute motivée par la subvention accordée par l'AFSCDL, réduisant considérablement les frais des familles qui accompagnent un enfant SCDL. Les participants non entièrement pris en charge par divers dons sollicités avant leur départ ont eu la très agréable surprise d'être gratifiés d'une importante subvention complémentaire offerte par l'association Suisse "Lange Léo". Merci encore à Fabrice, Président, Jacqueline et Sébastien pour leurs dons issus des fruits de leurs investissements pour leur association.

Merci également aux Docteurs Bottani et Loubier qui nous ont soutenus durant cette conférence en proposant comme d'habitude leur assistance lors des rendez-vous particuliers avec les professionnels et leurs réponses à nos interrogations en marge des conférences.

La 7ème conférence internationale aura lieu dans en Argentine en Juillet 2013. Nous vous tiendrons informés de tous les détails.

Christophe

LES TROUBLES DU COMPORTEMENT DANS LE SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE

Les troubles du comportement sont retrouvés dans l'immense majorité des cas de syndromes de Cornelia de Lange, causant une souffrance des enfants atteints et de bien gros tracas pour leurs parents. Ils font l'objet d'études par les spécialistes du monde entier. Ils ont été largement abordés lors des dernières réunions mondiales consacrées à ce syndrome, en particulier à Niagara Falls et à Brighton l'année dernière.

1° QUELS EN SONT LES SYMPTOMES ?

Ils sont nombreux. Aucun n'est spécifique mais certains se retrouvent plus fréquemment. On peut citer entre autres :

- les pleurs : ils sont fréquents chez l'enfant et pas du tout spécifiques du SCDL
- les cris et les gestes de colère assez fréquents, encore que non spécifiques non plus
- les troubles du sommeil (difficultés d'endormissement, réveils multiples, insomnie, ;..)
- l'hétéro-agressivité : gestes de violence envers autrui, jets d'objets,...
- automutilations diverses : c'est de loin le symptôme le plus fréquent et le plus préoccupant pour l'entourage.

2° QUELLES EN SONT LES CAUSES ?

On peut globalement les classer en trois catégories

- La Douleur : c'est une étiologie d'autant plus importante qu'elle est souvent méconnue. Elle peut être d'origine diverse. Il faut la reconnaître pour pouvoir la traiter
- La Non communication
- Les autres origines : réactions caractérielles,...

* Dominique Loubier, psychiatre, Chef du Service de psychiatrie adulte, Centre Hospitalier de 26 Saint-Vallier

3° QUELLE PEUT ETRE L'ORIGINE D'UNE DOULEUR,

- Digestives : ce sont les douleurs les plus fréquentes. Devant des douleurs dont l'origine demeure inexpliquée, il convient de s'assurer de l'intégrité du tube digestif. Elles peuvent être fonctionnelles avec le météorisme (ballonnement de l'abdomen), les coliques, la constipation chronique,...
- Dentaires : ces douleurs sont fréquentes chez les enfants présentant des troubles du système nerveux. Leur importance est plus dans les soins que dans le diagnostic. Encore faut-il citer la difficulté à pratiquer certaines explorations, telle l'orthopantomogramme (ou panoramique dentaire) qui n'est pratiquement jamais réalisable sans la collaboration active de l'enfant qui doit placer sa tête dans un cadre. L'avènement de la radiographie numérique a permis de réduire sensiblement cette difficulté d'exploration. Mais, la lésion dentaire étant reconnue, il faut encore pouvoir la traiter. C'est là encore un problème. Il n'y a encore en France que très peu de dentistes ayant la possibilité de soigner les enfants porteurs de ces pathologies. En effet, il faut pour cela
 - o Avoir une bonne connaissance de la problématique de ces enfants afin de leur montrer qu'on est là pour les aider pouvoir ainsi réduire l'angoisse liée aux soins dentaires.
 - o Avoir les connaissances techniques pour travailler vite et avec douceur, sans précipitation
 - o Savoir utiliser les procédés comme le MEOPA (mélange gazeux à part égale d'oxygène et de protoxyde d'azote) qui rend l'enfant peu sensible à la douleur
 - o Ne pas être tenu par des contingences économiques imposant un « rendement » minimum pour le cabinet dentaire,...

Certains centres en France travaillent beaucoup sur ces données et parviennent enfin à soigner les dents. La Caisse Nationale d'Assurance Maladie s'intéresse depuis quelques années aux soins dentaires des enfants placés en institutions spécialisées.

4° COMMENT RECONNAITRE LA DOULEUR ?

Dans certains cas l'enfant aura la possibilité de faire connaître sa douleur et son siège. Ce sont les situations les plus favorables et les plus aisées à traiter.

Il existe depuis plusieurs années des échelles d'évaluation de la douleur. Ce sont des questionnaires basés sur des items simples et ne nécessitent pas de connaissances particulières pour être utilisés. Il convient de choisir une échelle de cotation et de pratiquer une cotation en dehors de toute symptomatologie particulière. On obtient un chiffre qu'on note dans le dossier de l'enfant. Quand celui-ci présente une modification inexpliquée de son comportement, on effectue un nouveau comptage et on le compare à la cotation de base. Cela peut être réalisé plusieurs fois par jour si nécessaire. C'est un procédé assez fidèle pour affirmer la grande probabilité d'une douleur mais pas sa nature.

Quand la douleur est suspectée ou certaine, il convient de la traiter (antalgiques) d'abord puis traitement de la cause quand elle est connue.

Si on est en présence d'une modification inexpliquée du comportement de l'enfant on doit lui donner un antalgique. Le plus souvent on observera alors une diminution des troubles du comportement.

5° AUTRES CAUSES : les troubles de la communication

Ce thème est abordé depuis quelques années. On pense que l'enfant, qui bénéficie d'une bonne intelligence, souffre beaucoup de ne pas pouvoir communiquer avec l'adulte auquel il reproche de ne pas utiliser le même système de langage que lui, et donc de ne pas le comprendre.

Dans ce contexte, il est important d'utiliser tous les organes des sens (la vision avec les images ou supports audio visuels en particulier).

EN CONCLUSION, deux éléments apparaissent dominer la scène des troubles du comportement, ce sont les douleurs et la non communication.

Au terme de ces propos, il convient de donner des conseils de prudence envers les médicaments. S'il est absolument indiscutable que les médicaments sont souvent incontournables, il est impératif de les limiter au strict nécessaire et d'éviter le plus possible les polythérapies, c'est-à-dire la multiplication des produits donnés simultanément.

S'il est évident que les progrès sur les troubles du comportement sont très modestes, il faut en poursuivre les études car ils sont parmi les symptômes les plus gênants pour l'enfant et son milieu de vie.

Enfin, je me permettrais de rappeler que les enfants porteurs du SCDL ne sont pas les modèles réduits d'individus très atteints mais des PERSONNES à part entière.

*Docteur Dominique LOUBIER
Membre du Conseil Médical de l'AFSCDL*

ENQUÊTE

Un AVS en dehors de la classe: comment ça marche?

En plus de l'accompagnement en classe, les auxiliaires de vie scolaire (AVS) peuvent intervenir avant et après l'école – garderie, étude, centre de loisirs – ou à la cantine. C'est ce qu'on appelle les temps périscolaires.

Cet accompagnement est défini dans la circulaire du 11 juin 2003 : « Les auxiliaires de vie scolaire interviennent à titre principal pendant le temps scolaire, mais aussi dans les activités périscolaires (cantine, garderie...) qui sont une condition de possibilité de la scolarité. » Une convention est en général signée entre l'Éducation nationale, chargée du recrutement des AVS, et les mairies, qui gèrent normalement l'intervention de personnels communaux pour les temps périscolaires. Certaines communes complètent l'intervention de l'AVS en classe par la présence d'emplois de vie scolaire (EVS) ou de personnels de la mairie à la cantine ou en étude.

Notification de la MDPH

Les missions des AVS auprès de chaque élève sont définies dans le projet personnalisé de scolarisation (PPS). Vérifiez si la mention « Accompagnement pour le temps de présence scolaire et périscolaire » figure dans la notification de la MDPH concernant le nombre d'heures octroyées pour l'AVS. Certaines MDPH précisent celles dédiées au périscolaire, d'autres indiquent un nombre d'heures d'accompagnement global, qui inclut par exemple le temps de présence de l'AVS à la cantine. « Si la MDPH ne notifie pas le temps périscolaire, l'école peut considérer que l'enfant saura se débrouiller tout seul, met en garde Vincent Heuze, inspecteur ASH (adaptation scolaire et scolarisation des élèves handicapés) pour l'académie de Lyon. Je conseille aux parents de préciser dans le PPS de leur enfant les temps de présence nécessaires pour le périscolaire, en inscrivant par exemple : vingt-deux heures par semaine d'accompagnement par un AVS, dont six heures d'aide à la cantine. »

Qui des AVS associatifs ? Existe-t-il des accompagnants formés pour prendre en charge des enfants autistes ? Quel est le rôle des collectivités ? Que faire en cas de problème ? etc.

Retrouvez toutes nos réponses dans [Déclit n°142](#) (juillet-août 2011)

Extrait du magazine Déclit.

Echanges d'informations entre une AVS et des administrateurs de l'AFSCDL:

Bonsoir,

Je vous envoie ce mail en espérant quelques renseignements concernant cette maladie orpheline, et surtout pour m'aider à avoir la bonne attitude face à un enfant atteint de ce syndrome.

En effet, j'ai trouvé une place d'aide scolaire dans une école maternelle, pour accompagner toute l'année une petite fille de 4 ans étant atteinte de cette maladie. Je ne l'ai pas encore rencontrée (mon poste prend effet à la rentrée en Novembre) mais je sais qu'elle ne parle pas du tout, qu'elle présente un retard intellectuel, et qu'elle porte des couches. Il n'y a, d'après le Directeur de l'école, aucun problème durant les repas. Ce sont les seuls renseignements que j'ai pu avoir.

J'ai 25 ans, et peu d'expérience auprès d'enfants présentant un handicap mental. (je travaillais auparavant dans le secteur de l'insertion socio-professionnelle par l'activité économique). Je me suis renseignée sur internet, où j'ai trouvé les coordonnées de votre association.

C'est pourquoi je vous envoie ce mail, je souhaite appréhender au mieux la rencontre et l'accompagnement de cette petite fille, éviter les erreurs, pour que ma présence à ses côtés soit vraiment bénéfique pour elle.

Tous les conseils que vous pourrez m'apporter seront les bienvenus.

Je vous remercie pour votre attention et votre engagement,

Anaïs.

Bonsoir Anaïs,

Je me permets de vous écrire ayant pris connaissance de votre mail par la présidente de notre association. Aurélie et moi sommes parents de la petite Lizenn, 5 ans, atteinte du syndrome Cornelia de Lange. Je suis depuis peu administrateur de l'Association, la présidente a trouvé bon de nous diffuser votre mail pour que nous puissions éventuellement compléter la réponse qu'elle vous a faite.

Comme Danielle ne nous a pas précisé le contenu de son mail, je peux déjà vous dire que votre démarche est vraiment appréciable car je ne suis malheureusement pas certain que beaucoup d'AVS prennent le temps de se renseigner précisément sur le handicap de l'enfant qu'ils devront accompagner.

Nos enfants étant différents et chacun exprimant la maladie de manière différente en fonction du degré de son handicap, il n'est pas facile de vous donner une réponse exacte et les conseils appropriés à la petite fille que vous découvrirez en novembre. Il est clair qu'au début, il vous faudra certainement prendre le temps d'échanger avec ses parents pour qu'ils puissent vous aider à plus rapidement la connaître, à apprendre ses habitudes, ce qu'elle aime (ou pas), ce qui la calme (ou la stresse) ce qu'elle sait faire, la manière dont elle communique pour établir un contact avec elle.

Généralement, ces enfants présentent des troubles du comportement plus ou moins prononcés (toujours en fonction du degré de leur handicap). La classe, avec un effectif bien souvent de 25, 30 enfants peut s'avérer être un milieu excitant ou stressant. Si c'est le cas, les conseils que nous pouvons vous donner sont :

- de toujours garder un oeil attentif sur l'enfant (qui aime bouger, s'enfuir...),
- de ritualiser la journée avec un programme fixe si possible identique (ou presque) chaque jour : cela n'empêche pas les surprises mais permet à l'enfant de comprendre et d'accepter le déroulement de la journée sans le subir, appuyé par un emploi du temps avec des images représentant les moments clé (regroupement, passage aux toilettes, ateliers, récréation...)
- de garder son calme et sa patience car nos enfants sont des éponges et captent toujours les "ondes négatives" (anxiété...),
- de favoriser les jeux de manipulation, les jeux moteurs (parcours, tricycle, toboggan,...), les histoires, les chansons, la musique...
- d'éviter les situations d'enfermement (répétitives) liées aux troubles autistiques parfois présents chez les enfants SCdL par des coupures de rythmes (nouveaux jeux) ou par le rétablissement d'une communication.

Ceci dit, il est aussi important d'essayer de socialiser l'enfant en tentant systématiquement de lui proposer les mêmes activités (adaptées à son niveau de compétences) que la classe et de le maintenir en interaction avec ces camarades.

Si vous le voulez, vous pouvez aller visiter notre site : <http://www.lizenn.free.fr>

Vous y trouverez peut-être d'autres réponses à vos questions. Je vous conseille au passage le site <http://www.cdlsworld.org/> sur lequel vous pouvez vous inscrire gratuitement pour accéder à une base de questions-réponses mondiale sur la maladie ou même poser des questions à des spécialistes (généticiens, médecins, psychothérapeutes...) qui pourront vous répondre.

N'hésitez pas si vous le souhaitez à nous contacter par mail ou par téléphone (voir numéro si dessous). D'autant que ma femme est institutrice et elle pourra peut-être vous donner sa vision de Maman et de professionnelle.

Dernière chose, à propos de votre adresse e-mail : le 85 signifie t-il que vous vous trouvez en Vendée ? si c'est le cas, êtes-vous basée à La Roche sur Yon et peut-être la future AVS de Jade, qui est adhérente de notre association et vient d'avoir son nomination tant attendue, d'AVS ?

Bonne rentrée à vous et à bientôt,
Cordialement,

Erwan BEGASSE

Bonjour,

Comme vous avez pu le constater, Erwan Begasse m'a mis en diffusion de la réponse qu'il a apportée à votre demande de renseignements. Je suis le papa d'un petit garçon de 7 ans porteur du SCDL comme la petite fille dont vous allez faire la connaissance prochainement. Je suis également administrateur et vice-président de l'AFSCDL.

C'est tout à votre honneur de prendre les renseignements sollicités et j'avoue que ce n'est pas commun. Erwan vous a déjà fait une réponse très complète et je n'ai pas grand chose à ajouter si ce n'est qu'à priori la petite fille dont vous allez vous occuper est Jade que mon épouse, mon fils et moi avons rencontré à 2 reprises. Si il s'avère que c'est bien elle, on parle de syndrome «modéré». Jade est très gentille, n'est pas trop difficile à gérer et communique un peu.

En complément de la réponse d'Erwan, je précise qu'il faudra probablement un temps d'adaptation à l'enfant avant d'avoir un peu de considération pour vous. Cela peut prendre de quelques semaines à quelques mois. Le maître mot est «patience» car les apprentissages quels qu'ils soient sont longs.

Si les transitions entre 2 activités s'avèrent un peu difficiles, je vous conseille d'utiliser un objet qui appartient à l'activité en cours pour faire la transition avec la nouvelle activité quitte à abandonner rapidement cet objet dans la nouvelle activité. Ce peut-être valable en classe comme à l'extérieur (début et fin de récréation) ou à la cantine. Cet objet peut être un des siens comme un de ceux de l'école et il n'est pas nécessaire que ce soit toujours le même mais ça peut aider au début..

Comme l'a écrit Erwan, l'iconographie est un bon élément de communication. Vous pourrez peut-être créer un album photos de choses, personnes ou événements qui rythment la journée de l'enfant. Vous pouvez aussi lier son prénom à sa propre photo et instaurer un rituel lors son accueil qui consiste à lui faire prendre sa photo par exemple du porte manteau extérieur vers l'intérieur de la classe pour lui faire prendre conscience de son appartenance à ce lieu. A l'intérieur de la classe, la photo peut être associée à une iconographie d'emploi du temps, de lieu (WC, cours de récréation...) ou d'activité. Bien entendu il ne s'agit pas de substituer à l'enseignant et à ses directives. Le but est que l'enfant s'intègre le plus possible dans le programme de l'école, se socialise et respecte les consignes de l'enseignant.

Le but de l'AVS n'est pas de tout faire à la place de l'enfant mais bien de l'accompagner et de le stimuler. Il faut parfois se mettre en retrait pour laisser l'enfant avoir libre cours à son imagination et surtout suivre de lui même les consignes de l'enseignant mais éviter qu'il se referme sur lui même.

La petite fille en question est probablement suivie par un CAMPS ou un SESSAD avec un référent qui peut être un éducateur, un psychomotricien, un orthophoniste... Ce serait bien que vous demandiez un entretien avec cette personne. Ce RV peut se faire à l'école, je suppose que l'enseignant sera également intéressé.

En tous cas si vous avez besoin de renseignements complémentaires n'hésitez à nous contacter de nouveau. Nous sommes d'ailleurs très intéressés par votre retour d'expérience et nous aimerions bien avoir un petit témoignage de votre part au fur et à mesure de votre expérience avec cette petite fille.

Cordialement.

Christophe BOILLON

Bonsoir Anaïs,

Je m'autorise à répondre également à votre mail et, tout comme Erwan, je trouve votre démarche admirable . Je suis la maman de Riwan (atteint du Scdl et âgé de 12 ans) et prof des écoles à Font-Romeu. Je n'ai pas grand chose à ajouter à la réponse d'Aurélié et d'Erwan si ce n'est quelques petits points :

- ne pas hésiter à isoler temporairement l'enfant, si la pression du groupe-classe devient trop pénible pour lui ; nos enfants sont généralement sensibles au bruit et à l'agitation ambiante. Ils peuvent alors développer certains comportements agressifs (envers eux-mêmes ou autrui) ou au contraire se replier sur eux-mêmes avec des gestes de stéréotypie. Cette mise à l'écart temporaire (marche dans la cour de récré ou dans l'école, passage aux toilettes, moment de détente selon les possibilités qu'offre l'école) peut s'avérer d'autant plus nécessaire que l'effectif de la classe est élevé et que le temps de scolarisation de la fillette est conséquent.

- sous prétexte que l'enfant est "différent", ne pas craindre de fixer des limites. Celles-ci sont nécessaires; elles sont un cadre rassurant dans lequel la relation pourra s'établir.

- utiliser le "doudou" (si l'enfant en a un et qu'il est autorisé en classe) pour, selon les besoins, calmer, encourager, féliciter, voire même parfois gronder (!!!)

- ne pas vous décourager ni culpabiliser: il y aura sans doute des moments (selon les périodes de l'année, l'état de fatigue et de santé de l'enfant) où vous aurez l'impression de mal réagir, d'être inutile ou incompétente. Cela ne sera qu'éphémère. Tôt ou tard, vous aurez un retour de la part de l'enfant.

Avec l'enseignant(e), veillez à "semer", sans attente immédiate, mais c'est sûr, ensemble, vous récolterez.

J'espère que nos réponses vous aideront à débiter cet accompagnement en tant qu'AVS. Je vous souhaite de découvrir personnellement, la richesse que peut engendrer une relation avec un enfant porteur d'un handicap.

Si vous le voulez bien, donnez-moi de vos nouvelles de temps en temps; cela me ferait plaisir.
Bonne rentrée et à bientôt, je l'espère.

Corine Pierre- Khelifi

Bonjour,

Pardonnez mon silence, le temps passe tellement vite...

je voulais vous donner des nouvelles, plutôt décevantes : je n'ai malheureusement pas pu avoir le poste qui m'était pourvu, à cause des modalités de contrat.. Pour être éligible au CAE, il aurait fallu que je n'aie pas travaillé du tout pendant 2 ans durant les 3 dernières années...ou que j'aie plus de 50 ans...Nous avons su ça un peu tard, le directeur de l'école de Jade, M. Moncanis, était déçu, il a dû embaucher quelqu'un d'autre envoyé par pôle emploi.. Je n'ai pas plus de nouvelles, j'espère de tout cœur que Jade est bien accompagnée.

Je vous remercie encore, vous et les parents qui m'ont écrit rapidement après mon 1er mail. Vraiment, vous m'avez, et m'auriez, été d'une grande aide. J'aurai tellement voulu que les choses se passent comme prévu, je crois que je m'étais engagée avec cette petite fille sans même l'avoir rencontrée.

Je vous envoie mes meilleurs vœux pour cette nouvelle année, que la recherche avance, et que vous ayez toujours plus de soutien au sein de votre association. Je compte sur vous pour faire passer le mot aux parents qui m'ont écrit, en les remerciant vivement de leur dévouement et de leur générosité.

Anaïs.

Le parcours de Lamya

"En Vendée, les manifestations se succèdent, la mobilisation ne faiblit pas. Lamya Bounaas, 35 ans, Alsacienne venue en Vendée "par amour", qui n'avait pas manifesté "depuis le collège", se trouve "en sympathie" avec la CGT, dont elle arborait l'autocollant sur le pantalon. Elle est là pour sa fille de 4 ans, handicapée, qui a besoin d'"une assistante de vie scolaire". Elle l'a écrit en grosses lettres sur un petit panneau bricolé à la hâte. La revendication semble décalée par rapport à la réforme des retraites. Mais qu'importe."

Le Monde le 24 septembre 2010

Lors de la manifestation de ce jeudi 23 septembre sur la réforme des retraites, une maman a pris son courage à deux mains pour tenter d'alerter l'opinion sur le cauchemar que sa petite Jade de 4 ans et elle vivent depuis la rentrée scolaire.

Seule avec sa pancarte parmi les 15 000 manifestants de La Roche sur Yon, elle a su attirer l'attention des médias !

Lamya n'avait rien à perdre : depuis 3 semaines que l'école a repris, personne ne l'écoute, personne ne l'aide. Sa petite Jade qui devrait bénéficier d'une AVS 12 heures par semaine se retrouve seule dans sa classe : il n'y a toujours pas d'AVS pour l'accompagner. Sa maîtresse fait bien tout ce qu'elle peut, mais elle doit s'occuper de 30 petits pitchounes...

Alors Lamya s'est lancée sans trop y croire, et se retrouve aujourd'hui dans Ma Ville Solidaire, et dans l'édition du jour de Ouest France ! Seule, mais visible... car son combat est juste, son désespoir inacceptable.

APF le 24 septembre 2010

C'était jeudi dernier, le 23 septembre au milieu de 15000 personnes qui manifestaient contre la réforme de la retraite, un panneau pas comme les autres a retenu notre attention « ma fille a besoin d'1 AVS !!! Elle est handicapée ».



Nous sommes allés à la rencontre de cette maman ô combien courageuse seule, au milieu de cette foule immense qui avait envahi la place Napoléon de la Roche-sur-Yon et dont le sujet de préoccupation était naturellement tout autre.

« Je suis allée à la manifestation avec mon panneau, pour interpeller les gens, je ne savais pas à qui m'adresser, je n'étais pas fière du tout, j'avais honte même, mais c'est vraiment un cri d'alarme » nous confie émue Lamya, la courageuse maman de Jade.

Photo: Ma Ville Solidaire

Jade est très belle petite fille âgée de quatre ans atteinte du syndrome de Cornelia de Lange. Comme toutes les petites filles de son âge, elle est active en ce mercredi après-midi avec ses jouets et surtout son baigneur "Léo" qu'elle affectionne particulièrement.



Diagnostiqué à quatre mois, le handicap de Jade ne lui permet pas de parler. Elle ne prononce qu'un mot « maman ».

Lamya, sa maman se bat sans relâche depuis la rentrée scolaire pour que son adorable petite fille puisse obtenir une Assistante de Vie Scolaire en vain. « J'ai pourtant un accord de la MDPH pour douze heures par semaine et deux temps de restauration ».

La maman est également très active dans le milieu associatif. Elle participe aux conférences organisées par A.F.S.C.D.L *

« je participe à ces conférences pour aider ma fille à évoluer et échanger avec d'autres familles ».

La communication avec son enfant n'est pas facile. Il existe le programme Makaton qui a été mis au point en 1973-74 par Margaret WALKER, orthophoniste britannique, pour répondre aux besoins d'un public d'enfants et d'adultes souffrants de troubles d'apprentissage et de la communication.

L'Association des Paralysés de France (APF) très réactive ! Après la manifestation, Lamya a pris contact avec l'APF. Elle a été reçue dès le lendemain « j'ai été reçue par Madame OTTOU, la directrice, pendant plus de trois heures. Vraiment je les remercie pour leur gentillesse et leur réactivité. »

L'association a pris les choses immédiatement en mains : « Il est important que les familles connaissent leurs droits et les outils juridiques à leur disposition pour les faire respecter : si la CDAPH a notifié la mise à disposition d'un AVS pour la scolarité de l'enfant, et que cette décision n'est pas appliquée par l'Inspecteur d'Académie, la famille peut saisir le Président du Tribunal Administratif avec une requête en référé liberté.

Cette procédure contentieuse administrative gratuite et simple ne nécessite pas l'assistance d'un avocat. Elle permet d'obtenir du juge administratif une ordonnance de décision en 48 h ! La Délégation Départementale de l'APF se tient à la disposition de toutes les familles qui seraient confrontées à ce problème pour les aider à rédiger une requête, et faire valoir les droits de leur enfant » nous confie la directrice.

TÉMOIGNAGES

Pour Danielle, avec mes remerciements chaleureux:

J'ai toujours du retard pour assurer mon courrier mais là je tenais à mettre ce mot dans l'enveloppe. Puis les semaines ont passé et avec les vacances et Sofiane à la maison, comme le temps passe vite! il me faudrait 4 heures de plus à ces journées de 24 H pour tout faire.

Voilà je tenais surtout à vous remercier, Danielle, pour tout le réconfort que vous m'avez apporté .J'étais perdue avec ce lourd problème, et l'écoute au téléphone (et vous avez toujours été là) les précieux conseils (pour Périgueux) m'ont ouvert une fenêtre assez grande pour pouvoir aller un peu vers le futur. A une époque (Sofiane avait 2 ou 3 ans) où les médecins ne parlaient que de présent proche. Votre aide m'a été énorme, plus peut être que vous ne pouvez l'envisager. Je comprends que vous désiriez passer la main et souffler mais cette association est votre message à nous tous parents. Merci de l'avoir créée et merci de l'avoir suivie avec ce journal dense et chaleureux. Nous nous sentons tous moins seuls après l'avoir lu.

Avec mes meilleurs sentiments.

*Roselyne Dimier, maman de Sofiane.
03 mars 2011*

Bonjour,

Je travaille en Guyane et je viens de découvrir le syndrome de Cornelia de Lange d'abord parce qu'elle affecte la fille aînée d'un couple de jeunes amis qui sont Indiens Kali'na. Mais aussi parce que j'ai pu noter la prévalence de ce syndrome lors de mes périples dans les villages de ce groupe ethnique sur le littoral et en forêt. Je pourrais presque dire que chaque famille (au sens élargi que sous-entend l'appartenance au groupe des Caribs) a son "De Lange".

L'enfant que je connais a 8 ans, ne marche ni ne parle. Ses parents tentent de mettre en œuvre un traitement à Cayenne et prévoient d'aller en Métropole si une opération peut améliorer la situation et les symptômes. Le tissu psychosocial et médical en Guyane est plus une peau de chagrin qu'un réseau de professionnels. Aussi peu de traitements sont possibles sur place. La petite fille est un être attachant, intégrée à sa fratrie (un frère, une sœur et un bébé attendu en aout), a sa place dans la maison, se balance dans un hamac sur la terrasse toute la journée, semble reconnaître les visiteurs. Mais la famille voudrait améliorer son état.



Vous aviez eu la grande gentillesse de me donner des conseils pour aider des amis Indiens Ka'lina dont la fille de 8 ans a le syndrome Cornelia de Lange.

Tous vos conseils ont été suivis de près: le papa a tout de suite adopté l'idée du gros ballon. Nous avons poursuivi par des ballades sur la plage des Hattes (mondialement connue à Awala Yalimapo pour les pontes de tortues marines) : massages des articulations, bains de mer, et puis un pas, deux pas, trois pas entre le papa et moi... A la maison, son arrière-grand-mère chamane a eu l'idée de lui accrocher derrière le mollet des pattes de cariacou, une jolie petite biche sacrée au point que c'est avec sa peau que sont faits les tambours.

Petit à petit, la demoiselle s'est redressée, a pris bonheur à ces moments d'exercices rien que pour elle... depuis 15 jours elle marche seule, sur plus de 20m, les pieds parfaitement à plat. Et hier, elle a dansé avec moi.

C'est une joie superbe pour ses parents, ses frères et sœurs et pour moi bien sûr qui aie vécu l'aventure. Je tenais à la partager. Maintenant qu'elle a acquis la station debout et peut faire des farces à son entourage, nous cherchons la solution pour la décider à parler. Je suis sûre qu'elle en est capable : un ami médecin (grâce à qui un suivi médical est mis en route plus aisément) le croit aussi. Juste nous cherchons des techniques maintenant que les parents se sont mis d'accord sur la langue : ce sera le français pour aider à son intégration dans la société guyanaise.

Un nouveau bébé doit arriver ces jours ci. Je crains une régression et cherche à la prévenir en énonçant les événements.

Je ne sais si vous aurez quelques autres jolies ruses à partager avec nous pour tout cela. Mais en tous cas, je vous remercie infiniment d'avoir partagé votre expérience. Je remercie aussi Théo de vous avoir transmis la force de partager.

Bonnes vacances

Marianne Pradem

 *Conseillère Principale d'Education
Docteur en Anthropologie sociale EHESS*

Rencontre en Algérie

Lors d'un séjour en Algérie au mois de juin j'ai rencontré la famille Ait Chabane,. Cette famille avait contacté l'AFSCDL dès les premiers mois de leur fils Yacine diagnostiqué atteint du SCdL.

J'ai eu un premier contact avec cette famille chez ma tante, une fois arrivé à Alger. Nous avons convenu d'un rendez-vous au plus tôt en raison de son insistance.

Le lendemain matin, le père est venu me chercher et m'a conduit chez lui, à Draria (une banlieue en dehors d'Alger). Au bout d'environ 20 minutes, nous étions chez lui (ouf !! pas de bouchons !!).

La maison est familiale, chacun habitant à des niveaux différents. Les parents habitent au premier étage, dans un appartement cossu. Il m'a présenté à sa famille ainsi qu'à leur fils aîné, âgé de 4 ans.

Yacine est un petit garçon très éveillé et dynamique, calme (pas de crises, de pleurs...). Son handicap physique majeur est son incapacité à déplier ses bras : l'articulation de ses coude est soudée.

Il a une grande sœur de 6 ou 7 ans qui, déjà, prend soin de lui et est attentive à ses humeurs. Yacine est entouré d'amour de la part de toute sa famille.

A peine installé, les parents m'ont posé une foule de questions, curieux d'un apprendre plus sur ce syndrome. La situation étant délicate vu le peu de moyens médicalisés, j'ai fait de mon mieux pour répondre aux besoins de la situation.

Ils ont heureusement de la famille à Paris qui leur procure des produits spécifiques aux besoins de l'enfant.

Comparé à la France, l'Algérie possède peu de structures adaptées aux handicapés. Mais par contre, toute la famille et les amis se sont réunis pour aider les parents de Yacine. C'est un vrai acte d'amour et de solidarité, rarement trouvé dans les pays occidentaux.

La mère de Yacine s'est arrêtée de travailler pour s'occuper de lui.

Cette famille chaleureuse m'a paru très soudée face à ce handicap. J'ai été touché par leur investissement à vouloir aider l'enfant malgré toutes les difficultés propres au pays.

Finalement, après avoir passé un bon moment avec eux (l'hospitalité des Algériens est toujours exemplaire), Mr Ait Chabane m'a raccompagné chez ma tante.

Avant de se séparer, je lui ai fait cadeau d'un T-shirt Cornelia de Lange qui l'a beaucoup touché.

Il espère pouvoir venir en France afin de rencontrer le Professeur Cormier-Daire à l'hôpital Necker.

J'attends toujours de ses nouvelles et vous tiendrai au courant pour la suite.

Malik Khelifi

Ballade motos du 12 septembre 2010

Témoignage de Karine et Frédéric Le Forestier, parents de Morgan

Le 12 septembre 2010 nous avons organisé une ballade motos comme il y a trois ans (9 septembre 2007, témoignage publié dans le bulletin N° 30 de l'AFSCDL).

Cette journée s'est très bien passée.

Il y a eu à peu près 300 motos.

Nous avons parcouru 90 kilomètres, en tête de cortège le side-car conduit par Freddo(papa de Morgan) avec Morgan dans le panier et Clémence derrière.

La récolte des fonds a été plus difficile en raison de la crise mais nous avons pu récolter 6 000 euros.

Nous avons décidé de partager la somme en deux, une partie à l'AFSCDL et l'autre partie à l'Association Image de l'hôpital Necker pour la recherche génétique.



Cross organisé par le collège Albert Camus de Torigni sur Vire.

Un cross est organisé tous les ans au collège et les élèves de plusieurs classes doivent trouver des associations pour lesquelles elles vont courir.

Souvent ce sont les associations les plus connues qui sont choisies. Cette année la classe de 5eE, dont deux élèves connaissent Morgan, a voulu courir soit pour l'association « les Morganous » association créée pour Morgan, soit pour l'AFSCDL.

Les élèves ont fait des recherches sur la maladie et des exposés. Lors de l'annonce de ce choix, d'autres classes ont manifesté le désir de courir aussi pour le syndrome de Cornelia de Lange. Tous se sont énormément investis et ont trouvé plusieurs sponsors. Nous avons été présents, moi et Morgan ainsi qu'une amie. J'avais demandé à Madame Snakkers la possibilité d'avoir plusieurs tee-shirts de l'AFSCDL et elle nous en a envoyés pour cette occasion. Je les ai donnés aux élèves le jour du cross et ils étaient très fiers de les porter. Ils ont été contents que Morgan soit présent. La somme d'argent récoltée : 319 euros, a été envoyée à l'AFSCDL.



Merci aux élèves du collège !

Karine Le Forestier



Le 22 janvier 2011, Théo, Ninon et leurs parents respectifs nous ont rendu visite.

Je dois dire que nous attendions cette rencontre avec impatience mais en même temps nous appréhendions car rencontrer des enfants plus grands atteints du même syndrome qu'Alexane nous projetterait dans le futur. Même si nous savons qu'ils ne sont pas tous égaux dans cette maladie génétique. En tous cas cette expérience a été positive car nous avons pu parler de nos difficultés à gérer cette situation. Nous nous sommes vraiment compris car partageons le même vécu, la même douleur. Lors de cette journée, Alexane s'est montrée observatrice, elle n'est pas allée vers les autres enfants. Elle n'y va pas non plus d'ailleurs à l'école mais elle se tourne plus facilement vers les adultes et leur tend vraiment les bras.

Alexane a eu 4 ans fin août.

L'hiver a été rude car elle a eu 5 gastros. L'école a été également difficile mais aujourd'hui elle va bien. Le 9 septembre elle s'est fait opérer du reflux (merci d'ailleurs aux familles de nous avoir aiguillé sur les grincements de dents!) et de nouveau pose de diabolos (c'est la révision des 4000!!!). Elle va également bientôt reprendre le chemin de l'école et nous sommes en train de remplir son dossier pour une rentrée en IME.

Pour résumer nous remercions vivement les parents de Théo et de Ninon de s'être déplacés jusqu'à nous car cela apporte vraiment de pouvoir parler de nos expériences respectives et d'échanger des conseils.

Encore merci.

Amicalement.

Virginie Nubois



Photo: Site Web UNAPEI

Impressionnante ! Madame Christel Prado, présidente depuis un an de l'Unapei est réellement impressionnante. Si c'est le seul adjectif que je retiens, ils ne manquent pourtant pas pour la qualifier tant son engagement envers l'amélioration du traitement du handicap sont forts. Nous pouvons sans nul doute compter sur elle pour défendre avec vigueur les droits de nos enfants quels que soient leurs âges. C'est à l'occasion de l'inauguration de l'IME de Théo que nous avons eu le plaisir de faire personnellement sa connaissance deux jours avant le début du 51^{ème} congrès de l'Unapei qui s'est déroulé à Besançon les 16 et 17 juin 2011. A en croire les retours des administrateurs de l'Unapei et de l'Adapei de Besançon ce fut un succès.

Je vous invite à lire ou à visionner avec attention les discours disponibles sur le site Web de l'UNAPEI qui résument sans commentaire le charisme de Madame Christel Prado:

1. Discours de Christel Prado, Présidente de l'Unapei A l'attention de Roselyne Bachelot, Ministre des Solidarités et de la Cohésion sociale:
www.unapei.org/IMG/pdf/InterventionPourRoselyneBachelot.pdf
www.dailymotion.com/video/xjrblp_51e-congres-de-l-unapei-christel-prado-presidente_news#rel-page-3
2. Discours de Christel Prado, Présidente de l'Unapei à l'attention de Marie-Anne Montchamp, Secrétaire d'Etat aux solidarités:
www.unapei.org/IMG/pdf/Intervention-ChristelPrado-AttnMmeMontchamp.pdf
www.dailymotion.com/video/xjr869_intervention-de-la-presidente-de-l-unapei-a-l-occasion-de-la-venue-de-madame-marie-anne-montchamp-se_news#rel-page-1
3. Discours de Madame Roselyne Bachelot, Ministre des Solidarités et de la Cohésion sociale:
www.dailymotion.com/video/xjrboy_intervention-de-madame-roselyne-bachelot-narquin-ministre-des-solidarites-et-de-la-cohesion-sociale_news#rel-page-2
4. Discours de Madame Marie Anne Montchamp, Secrétaire d'Etat auprès de la Ministre des Solidarités:
www.dailymotion.com/video/xjrj1_intervention-de-madame-marie-anne-montchamp-secretaire-d-etat-aupres-de-la-ministre-des-solidarites_news#rel-page-1

En marge de l'Assemblée Générale, des conférences et de l'exposition, le congrès proposait des ateliers pour débattre en groupes autour des sujets suivants:

- Les premiers pas après l'annonce du handicap
- Etre accompagné pour être moins seul
- Quel parcours éducatif pour son enfant?
- Des adolescents comme les autres
- L'école et après?
- L'association et les parents de jeunes enfants.

Nous nous retrouvons tous concernés un moment ou à un autre par les réponses à ces ateliers. C'est la raison pour laquelle je vous invite à vous inscrire nombreux aux prochains congrès annuels de l'Unapei.

Les Adapei, Urapei ou Upei de nos villes, de nos départements ou de nos régions sont souvent les seules structures à même de proposer une prise en charge à nos enfants. Plus nombreux nous serons à manifester les besoins nécessaires pour nos enfants, plus nous serons écoutés par les pouvoirs publics qui financent les actions et les structures d'encadrement de nos enfants.

Christophe

REMERCIEMENTS

"Le Lions club se mobilise pour la lutte contre la maladie Cornelia de Lange (un bébé sur 20 000 en est atteint). Lamy Bounass a témoigné du douloureux parcours de sa fille Jade qui a cette maladie. Grâce au Lions Clubs elle pourra se rendre au colloque international au Danemark"

Ouest France le 25 juin 2011



Photo: Ouest France

Merci infiniment aux membres du Lions Club de La Roche sur Yon pour leur sensibilité et leur soutien. Grâce à eux, j'ai pu me déplacer à cette conférence ,et j'ai pu résoudre quelques soucis de la maladie ,comme le comportement, l'éducation, car j"étais complétement perdue depuis la séparation du papa!! je ne savais plus comment faire, plus ma fille grandissait et plus jetais perdue!!!maintenant les chose se mettent en place au fur et à mesure!! je suis vraiment ravie, j'ai compris que les informations qu'on peut obtenir le jour des conférences ne peuvent que faciliter la vie de nos enfants...et je continue encore, je ne baisserai jamais les bras!!!! au contraire, je suis très motivée.....

Lamy Bounaas



Comme chaque année, J'ai eu l'honneur de recevoir un don du Lions Club de la Vallée du Doubs au profit de l'AFSCDL. Je remercie son Président et ses membres notamment Laurent LEPARLIER (à gauche sur la photo), trésorier, et Jacques Carrez, également adhérent de l'AFSCDL et ami, pour leur soutien.

Christophe

Madame Paola Lisardi (à gauche sur la photo), salariée de la société Philips, a proposé très gentiment l'an passé de soutenir l'AFSCDL au concours Responseo organisé par son employeur au profit des associations élues. Malheureusement notre association n'a pas fait partie du tiercé gagnant mais nous saluons l'initiative de Mme Lisardi et la remercions ainsi que Aurélie et Erwan Begasse de nous avoir représentés.

Christophe



A nos amis donateurs entreprises,
2011 est une année difficile pour tous et pourtant nos donateurs entreprises ont été fidèles et généreux.
C'est sur la durée que l'on mesure la profondeur du geste du don.

Grâce à ce soutien répété, nous avançons, tant dans le domaine de la recherche que dans l'accompagnement des familles et dans l'information auprès des professionnels.

Merci à vous tous!

Alain Snackers

INFORMATIONS

Assemblée Générale et réunion des familles 2012

Comme vous le savez, un moment particulièrement important de la vie d'une Association est sa Réunion Annuelle et son Assemblée Générale.

En raison de la conférence internationale à Copenhague, nous n'avons pas organisé de réunion en 2011.

La prochaine Assemblée Générale de l'AFSCDL sera organisée à Paris.

Nous vous attendons nombreux le week-end des 22 et 23 septembre 2012, du samedi entre 10h30 et 12H00 au dimanche en milieu d'après-midi.



Photo: PRIXIMMO

Ordre du jour

Le détail de ces journées, avec interventions de professionnels et ateliers, sera défini courant 2012 mais en marge des points administratifs propres à l'Association, vous pouvez d'ores et déjà compter sur une synthèse du congrès international au Danemark, la présentation du prochain congrès international, une soirée détente le samedi soir et un spectacle pour les enfants le dimanche matin. A la demande des participants aux précédentes assemblée générales, des moments d'échanges entre familles seront également réservés.

Les réunions commenceront le samedi à 13h00.

Les questions internes à l'Association seront débattues en Assemblée Générale.

Le lieu et le logement

FIAP Jean Monnet - 30 rue Cabanis - 75014 PARIS

L'accès en train ou en avion est très facile puisque le site est desservi par la ligne 6 du Métro, station "Glacière".

Le logement et les repas du samedi midi au dimanche midi inclus sont assurés.

Qui peut participer ?

- Vous et votre enfant porteur du syndrome, êtes bien sûr invités ainsi que tous les membres de votre famille et amis. Il nous paraît souhaitable que tous les enfants porteurs du syndrome puissent être là ; ils seront pris en charge, ainsi que leurs frères et sœurs pendant toute la durée du week-end par nos équipes de bénévoles. Toutefois, une personne bénévole parmi vos amis serait la bienvenue.
- Tous les professionnels qui accompagnent votre enfant porteur du SCDL souhaitant être présents peuvent demander une invitation au siège de l'AFSCDL, à Christophe BOILLON ou à votre représentant régional qui fera suivre. Un bulletin d'inscription est également disponible sur notre site Internet <http://asso.orpha.net/AFSCDL> à la rubrique "Actualité".

La participation aux frais

Vous vous en doutez : une telle organisation engendre des frais très élevés. L'Association, souhaitant vous voir venir le plus nombreux possible, prend en charge leur plus grande partie, et de ce fait, ne vous demande donc qu'une contribution de 35 euros par ado de 16 ans et + ainsi que par adulte participant et décide la gratuité pour tous les enfants (porteurs du syndrome et frères et sœurs). Nous espérons que cette somme ne sera pas un obstacle à votre venue.

Mais il est nécessaire de connaître à l'avance combien de participants nous serons. C'est pourquoi, nous vous remercions d'avance de bien vouloir confirmer votre présence **avant le 31 décembre 2011** en retournant le bulletin d'inscription joint à ce bulletin dûment renseigné, accompagné de votre règlement à l'ordre de l'AFSCDL à :

Christophe BOILLON - 6 rue du verger d'Agathe – 25640 Pouligny-Lusans – France

•
Votre chèque ne sera encaissé qu'au mois de juin 2012.

Nous sommes à votre disposition pour répondre à vos éventuelles questions :

☎ : 03.81.63.21.43

@ : afscdl@orange.fr

Nous comptons sur votre venue. Plus nombreux nous serons, mieux nous préparerons l'avenir de nos enfants.

Introduction à la journée du samedi 25 juillet

Ulla Mugler – Secrétaire de la fédération SCDL
Dr. Angelo Selicorni de Milan

Une conférence du syndrome de Cornelia de Lange est organisée tous les deux ans dans le monde. Pour les familles, cela veut dire qu'elles peuvent s'informer sur la maladie et échanger des expériences avec d'autres familles de part le monde. Mais cela va bien plus loin. C'est bien plus. Ces conférences représentent également l'enceinte, le lieu où le monde de Cornelia de Lange et toutes connaissances se réunissent. Il y a un échange professionnel qui se fait, également pour les spécialistes, pour les médecins. Il s'agit d'un groupe de personnes relativement restreint qui échange des expériences et des connaissances particulièrement importantes pour les professionnels comme pour les familles.

J'aimerais donc remercier tous les professionnels pour les efforts qu'ils mènent et qu'ils poursuivent en s'occupant de nos enfants et en permettant de changer la vie de nos enfants. Et pour souligner l'importance à poursuivre la recherche dans différents aspects, le Conseil Consultatif Scientifique a créé un Symposium Scientifique, une enceinte de discussion ouverte aux jeunes chercheurs qui voudraient

présenter leur travail. Pour continuer à reconnaître leurs efforts et leurs études, la Fédération ainsi que le Conseil Consultatif ont décidé cette année de discerner trois prix dans trois domaines : la recherche génétique, la recherche clinique et ce qui concerne le comportement. Donc, dans cette enveloppe, se trouvent les noms des gagnants. C'est un peu comme à Hollywood ! Julie Mairano qui est, en quelque sorte, la mère et la grand-mère de la Fondation aux USA, est la bonne personne pour donner les noms des gagnants :

1er prix à Jacob Porcelini pour la recherche génétique. La caractérisation moléculaire d'une cohorte importante de sujets italiens atteints de SCDL. Un chèque de 2 000 Euros lui est attribué.

2ème prix à Anna Serena de Milan pour le phénotype moléculaire : résultat d'une étude intéressante avec la collaboration de la Pologne, l'Espagne et l'Allemagne.

3ème prix à Penny Tunnicliffe de Birmingham pour la recherche sur le comportement. Déterminant de l'environnement du comportement d'auto-agression dans le syndrome.

Merci à eux.

Samedi 25 juillet - Matin

Différents aspects cognitifs, émotionnels liés au comportement

Professeur Chris Oliver et Penny Tunnicliffe de l'Université de Birmingham et Docteur Jo Moss de l'Institut de Psychiatrie, King's College, Londres

Le Professeur Chris Oliver commence sa présentation:

Au fil des années depuis que nous nous intéressons au SCDL, ce que nous avons mis en lumière ce sont les problèmes clés sur lesquels nous devrions nous concentrer en termes de comportement. Depuis un certain temps nous pensons qu'il y a beaucoup d'informations à emmagasiner pour les parents et sur lesquelles il faut se concentrer dans le vaste sujet des troubles du comportement social. En 2003, nous avons publié un livret sur l'auto agression et vous pouvez y avoir accès si vous m'envoyez un courriel à mon adresse: c.oliver@bham.ac.uk . L'autre source d'information pour cette année, c'est que nous avons extrait le matériel de ce livret et nous l'avons annexé à nos travaux de recherche et c'est maintenant à votre disposition dans le DVD accompagnant la pochette (violette) à votre disposition ici. Le DVD, une fois dans l'ordinateur, vous reliera à un site Internet. Vous pourrez ainsi voir comment réaliser des évaluations, le genre d'initiatives que vous pouvez prendre ainsi que des explications pour les comportements dont vous êtes les témoins. Il y a beaucoup de clips vidéo d'enfants atteints du syndrome avec des exemples de comportements difficiles et des commentaires. Ces travaux sont remis à jour tous les trois ou quatre ans. Cette présentation s'adresse aussi aux personnes qui n'ont pas le DVD.

Comme point de départ, je voudrais insister sur le fait que, à bien des égards, nous pensons que **les enfants et les adultes atteints du SCDL sont identiques à n'importe qui. Ils ont les mêmes besoins, les mêmes désirs, les mêmes droits.** Cela, nous l'acceptons tous. De même que chaque enfant est différent et unique. Il faut toujours insister là-dessus. Mais, nous reconnaissons également, qu'à certains égards, les enfants et les adultes porteurs du SCDL sont différents des autres. Et ces différences, il faut les comprendre parce que cela nous permet d'améliorer la qualité de vie de ces personnes. Je ne vais pas m'étendre sur les caractéristiques du syndrome et son aspect génétique déjà développés par mes confrères dans le cadre de cette conférence.

Ce sur quoi je voudrais insister, lorsque nous commençons à réfléchir, c'est à la façon dont nous pouvons aider les gens atteints du SCDL. Il ne faut pas oublier que ce syndrome est, en quelque sorte, la somme de problèmes différents. C'est une attaque sur plusieurs fronts. Alors, on comprend souvent mal comment la génétique a une incidence sur l'aspect des personnes. Nous savons tous que nous ressemblons à nos parents pour des raisons génétiques. Mais comprendre comment la génétique influence notre comportement, cela devient plus compliqué. Je voudrais vous aider à comprendre comment cela se fait.

Si on examine une cellule de notre organisme, on trouve 23 paires de chromosomes. Chaque chromosome, si on l'observe au microscope, contient une masse d'informations. En déroulant les paires de base de chaque chromosome on voit qu'elles s'organisent dans un ordre précis. On leur a donné une initiale (code) pour montrer l'importance que revêt l'ordre dans lequel elles apparaissent. En fait, c'est un code qui donne les instructions quant à la formation des protéines. Les protéines se rassemblent pour ensuite constituer des cellules vivantes. Et ce sont ces cellules qui s'unissent en fonction d'instructions particulières pour produire les différentes parties de l'organisme. Ce code prend, ainsi, toute sa dimension car il contient des informations de grande d'importance. Et lorsque ces cellules se rassemblent pour constituer les organes du corps, il faut, pour se faire, qu'elles reçoivent les bonnes instructions. Prenons un de ces organes, par exemple, l'estomac, puis l'œsophage relié à l'estomac. Si le code est incorrect, le résultat c'est que certains organes ne vont pas être formés comme ils le devraient.

Notre cerveau et notre système nerveux sont composés de cellules nerveuses pas vraiment différentes des autres organes du corps, sauf que le cerveau et ses connexions sont beaucoup plus complexes entre les cellules. Les cellules du système nerveux sont dans le système nerveux central, le cerveau et la moelle épinière.

L'autre chose très importante, c'est que le code donne des instructions aux protéines, les protéines seront constituées de cellules et les cellules se rassemblent pour constituer les organes. Alors dans le cas du SCDL, le problème c'est qu'un certain matériel a disparu sur les chromosomes 5 et 10 et le chromosome X. Lorsque ce matériel disparaît de ces chromosomes, des informations nécessaires pour la formation des cellules disparaissent aussi. Toutes les informations manquantes sont consignées. C'est en quelque sorte comme un code à barres que l'on trouve sur un produit au supermarché. Nous savons que le code à barres contient des informations capitales. Si nous, nous avons des instructions codées envoyées à une cellule nerveuse qui dit par exemple : « Maintenant, il faut que tu te développes pour former les pieds. » C'est ce que la cellule nerveuse devrait faire. Mais lorsque des informations sont perdues, cette cellule nerveuse reçoit une instruction incomplète quant à ce qu'elle doit faire. S'il y a plus d'informations perdues, la cellule nerveuse ne sait pas ce qu'elle doit faire et ne va pas établir les connexions qu'elle devrait. Et, c'est la raison pour laquelle les informations perdues au niveau des chromosomes produisent des différences dans le développement du système nerveux central et dans le développement d'autres parties du corps. **Il y a donc une perturbation dans la séquence des choses.**

Dans le cas du SCDL, on peut réfléchir aux problèmes clés en termes d'informations perdues et les conséquences que cela a sur les individus notamment en ce qui concerne la santé physique. Donc, **une des choses que nous savons, c'est qu'il y a un problème d'audition chez les sujets atteints de SCDL et par rebonds, un retard de la parole et de l'acquisition de la parole.**

Nous savons que le nerf dans le canal de l'oreille moyenne n'est pas formé correctement. Le canal, trop étroit, aura une incidence sur l'acquisition de la parole et du langage parlé. Le SCDL a un langage d'expression perturbé. Pourquoi ? Nous pensons que s'il y a un problème d'audition ou de surdité relative, le langage s'en trouve impacté. La première chose à faire, c'est de **veiller à ce que tout problème de surdité soit identifié**, soit pris en compte et essayer d'y remédier dès que possible. Cela nous paraît très important pour le développement et l'acquisition du langage. Vous connaissez les autres problèmes de santé auxquels on se heurte. Au Royaume-Uni, des travaux de recherche ont montré une association entre certains des problèmes médicaux et les comportements de ces personnes. Donc, s'il y a prévalence, par exemple de comportement d'auto agression chez les sujets SCDL, on remarque que deux personnes sur trois en sont atteintes.

Au fur et à mesure que l'on comprend mieux le syndrome, on devient plus en mesure de traiter l'auto agression ou même de l'empêcher. Un pourcentage élevé de sujets présentent des problèmes dont certains sont liés les uns aux autres, par exemple une infection de l'oreille moyenne associée au reflux gastro-intestinal l'est également aux caries dentaires. On sait, maintenant, que **si l'on traite le reflux, par rebondissement on évite des problèmes de comportement et on améliore la qualité de vie des sujets.** 15% des enfants se cognent la tête et la moitié environ souffrent d'une otite moyenne. Donc, il faut comprendre que ces douleurs éprouvées par une otite qui concerne tous les enfants mais sont plus fréquentes chez les enfants atteints du syndrome s'associent avec des comportements d'auto agression. Et **ce sont ces problèmes auxquels il faut en priorité remédier.**

Des études ont montré qu'il y a un lien étroit entre les douleurs et l'auto agressivité. Depuis 17 ou 18 ans, nous parlons avec les parents de ces sujets. Nous avons établi une liste des comportements dont on nous a parlé et qui indiquent qu'il peut y avoir un problème de reflux. Par exemple : l'enfant se cabre, salive beaucoup, met ses doigts dans sa bouche, mâche ses vêtements, grince des dents, boit trop, refuse de manger, a des haut-le-cœur. **Cela est indicatif et symptomatique d'un reflux.**

Ces symptômes devraient vous alerter et vous inciter à consulter un spécialiste de l'appareil digestif. Cette décision, qui vous appartient, revêt une importance capitale. Dans nos travaux de recherches, lorsque nous essayons d'examiner les signes d'un problème de reflux et ensuite les comportements d'auto agression, on a constaté que les enfants concernés avaient beaucoup plus de signes de reflux que les autres. **Nous vous encourageons vivement à être très vigilants en la matière.**

Pour vous montrer quel type de comportement on peut avoir, car tous les types d'auto agressivité ne sont pas forcément liés à la douleur, nous avons observé le cas d'un jeune qui se tapait les genoux. Il peut s'agir d'un problème de hanche. On a vu aussi d'autres personnes tomber sur leurs genoux. Est-ce que l'articulation de la hanche les irrite et en faisant ce geste, l'irritation s'arrête ? En tout cas, **il faut connaître les problèmes de santé sous-jacents et la douleur qu'ils peuvent provoquer.** Chez cette petite fille, Charlotte, qui se tire les cheveux, on peut se demander pourquoi. Parce qu'il n'y a pas seulement un nerf qui va emmener le message de la douleur vers le cerveau. Ce qui se passe, c'est que la douleur chronique, celle qui dure depuis un certain

temps, est acheminée le long d'un type de fibre nerveuse. On peut bloquer cette douleur en stimulant une autre fibre un peu différente. En général, quand un enfant se cogne, sa maman lui dit de se frotter ou bien elle souffle dessus pour que cela passe. Il s'agit d'acheminer la douleur et de l'arrêter. Donc, le reflux ou le problème de la hanche est peut être responsable de douleurs chroniques et, à ce moment-là, il y aura un autre comportement, comme de se tirer les cheveux, pour faire diversion à la douleur.

Un autre élément intervient : **la perception de la douleur** chez les sujets SCDL. Il semble que le seuil de tolérance à la douleur est très élevé. C'est-à-dire qu'un enfant qui se coince les doigts dans la porte ne va pas manifester la douleur de façon immédiate comme un autre enfant. Pourquoi ? Peut-être parce que le code n'a pas donné l'instruction aux cellules nerveuses de se développer comme prévu. Ce sont les nerfs du système nerveux périphérique qui sont ralentis.

Nous avons étudié le cas de 20 enfants de la région de Birmingham et on leur a appliqué une toute petite décharge, indolore, entre le poignet et le coude permettant de mesurer la rapidité de l'impulsion nerveuse. On pensait arriver à 67 mètres par seconde. Or, on est arrivé à 50 mètres par seconde. C'est très, très lent pour un nerf. Cela veut dire que les impulsions nerveuses transmettant les impulsions immédiates sont faibles et lentes. Quelles en sont les conséquences ? Si vous avez le reflux ou si vous avez mal à la hanche, et que c'est une douleur chronique, vous allez essayer de l'arrêter en faisant autre chose, ailleurs, en vous tirant les cheveux ou en vous cognant la tête. Cela ne marche pas très bien. Vous ne savez pas très bien faire, parce que les nerfs sont lents à transmettre l'information. Donc, le problème, c'est peut-être, qu'il faut aller plus loin pour arrêter la douleur. Du coup, vous risquez de provoquer une autre douleur, dont il faudra vous occuper, qui deviendra également une douleur chronique. C'est un cercle vicieux qui est vraiment problématique. Ça commence par une douleur chronique qui vient d'un problème médical. L'enfant essaie de bloquer la douleur en se frottant, en se grattant ou en se tapant. Mais les fibres transmettant l'information sont très lentes, donc il faudra faire ce jeu de façon plus prononcée et du coup cela va abîmer les tissus et il y aura une douleur chronique. Et il faudra recommencer avec la nouvelle douleur chronique. **Alors, pour éviter ou rompre ce cercle vicieux, il faut une intervention, une prise en charge précoce très agressive pour arriver à résoudre le problème et trouver d'où vient la douleur. C'est vraiment essentiel.**

J'aimerais vous parler un peu du comportement auto agressif. Comportement acquis en quelque sorte. Il est important de savoir que les enfants peuvent apprendre des comportements pouvant les aider, en quelque sorte, à contrôler leur environnement. Ils pourraient acquérir quelques fonctions de base. Par exemple : j'ai faim en donnant la serviette de table ou en sortant une casserole du placard, ou bien, j'aimerais sortir en donnant son anorak ou en voulant ouvrir la porte de la voiture, etc.

Prenons un comportement problématique, difficile. Quand vous voyez ce comportement, vous le trouvez déplaisant, il vous inquiète, il vous frustre, il vous remplit d'anxiété. Vous ne le comprenez pas. Bien sûr, c'est votre enfant, vous faites quelque chose, vous entrez en contact avec lui. Vous devez intervenir par rapport à ce comportement. Soit vous le réconfortez ou vous le réprimandez. Vous lui donnez quelque chose, vous essayez de l'empêcher, vous l'occupez à autre chose, etc. Bien sûr, vous faites quelque chose. Le problème, c'est que l'enfant risque de considérer cela comme une récompense, une rétribution. Donc cela veut dire qu'il y a des chances que le comportement se répète à l'avenir. Et la prochaine fois que l'enfant aura besoin de quelque chose de votre part, il faudra que vous lui donniez quelque chose. Il risque de manifester le même comportement problématique pensant que vous allez réagir de la même façon, car de nouveau, vous allez trouver que c'est trop difficile, cela vous inquiète, etc., et quand vous entrerez en contact avec l'enfant, oui, cela va être considéré comme une récompense. **Il est important de comprendre ce cercle vicieux. Surtout chez les enfants qui ne peuvent pas bien communiquer.**

Car du coup, ce comportement problématique devient un mode de communication non verbal. Il en va de même si l'enfant veut que quelque chose s'arrête, que quelque chose soit enlevé. Dans ce cas, également, ne pouvant pas s'exprimer, il peut manifester le même comportement qui vous déplaîra. Vous interviendrez et vous allez faire quelque chose. Donc, l'enfant se dira, si je ne veux plus de cette chose, c'est cela que je dois faire. On en parle assez longuement dans le DVD avec des exemples de stratégies qui peuvent être utilisées pour éviter cela.

Le conseil le plus important que nous donnons aux parents d'enfants très jeunes est : **soyez conscients de la façon dont vous réagissez à un comportement difficile**. Avant de réagir immédiatement, prenez un peu de temps pour réfléchir, en vous disant : « Bon, qu'est-ce que je fais, comment puis-je/dois-je réagir ? ». Soyez sûr que votre réaction n'est pas une action de récompense du comportement difficile. Alors, je ne sais pas ce que cela donne dans les autres langues ! Mais ce qu'il faut savoir c'est que dans le cas de la petite fille, elle a eu ce qu'elle voulait, elle est satisfaite, elle se retrouve dans le lit entre papa et maman. Mais ce qui est important, elle se dit : « La prochaine fois, c'est cela que je dois faire, il faudra que je me réveille dans la nuit en de pleurant ou en criant plus souvent. Il faudra que je fasse cela ». Il y a deux personnes qui sont aussi récompensées, le papa et la maman, parce qu'ils vont pouvoir dormir. Donc, la petite fille se dit : « Bon d'accord, je me souviendrai, il faut que je me réveille au milieu de la nuit en pleurant ». Mais les parents se disent aussi : « Bien en la mettons dans notre lit, nous pouvons dormir ». Dans les deux sens, c'est la récompense mutuelle et c'est un cercle vicieux dans lequel on tombe très, très facilement. C'est à deux sens cet apprentissage mutuel entre les parents et l'enfant.

Quand un comportement commence à émerger, posons-nous-la question suivante, (car vous avez le choix entre deux comportements possibles) : Lequel est le plus inquiétant ? Une tape sur la cuisse ou bien un coup à l'œil. Une tape sur la tête ou se taper la tête sur le tapis. Gratter une blessure déjà ouverte ou seulement se gratter la peau. Mordre le bras de son frère ou de sa sœur ou bien donner une tape sur le bras de son frère ou de sa sœur. Lequel de ces comportements est à votre avis est le plus préoccupant ? Vous aurez tendance à récompenser ce qui est le plus inquiétant. Alors, quel comportement a le plus de chance de se

reproduire. Là, encore, toujours le même, celui qui est le plus inquiétant. Cela nous aide à comprendre pourquoi certains comportements deviennent plus graves. C'est comme d'appuyer sur un bouton qui déclenche tout une série de réactions.

Ce que vous constaterez si vous arrêtez de « récompenser » le comportement, à court terme il y aura une augmentation très importante de ce comportement. Si votre voiture ne démarre pas du premier coup, vous commencez à devenir grossier, à jurer entre vos dents, etc. Et vous essayez de nouveau en appuyant de plus en plus sur l'accélérateur. Qu'est-ce que cela donne ? C'est pareil pour ces comportements difficiles. Ils auront tendance à augmenter avant de diminuer pour enfin disparaître. Le DVD, là encore vous en parle et vous donne des conseils comment vous y prendre. Les anglais, quand ils partent en vacances, ils n'arrivent pas à se faire comprendre en parlant anglais. Là, on se dit, il faut parler plus fort, même crier si on ne connaît pas la langue de pays. Le comportement acquis à une interaction avec les problèmes dont on parlait tout à l'heure. C'est-à-dire que les enfants ont du mal à communiquer et à s'exprimer.

Imaginons un enfant dans une salle de classe ayant besoin de quelque chose. Que va-t-il faire ? Il peut lever la main pour attirer l'attention de l'enseignant. C'est ce que ferait un enfant qui a des capacités pour s'exprimer et se faire comprendre. Mais ce n'est pas le cas d'un enfant avec un déficit intellectuel, comme le SCDL, qui ne peut/sait pas bien communiquer. Ce ne sont pas des choses qu'il peut faire. Alors, que lui reste-t-il ? Pas grand-chose. Ce qu'il peut faire c'est crier, se taper la tête ou s'arracher les cheveux. Les problèmes de communication qu'a l'enfant explique qu'un type de comportement devient fonctionnel. Ce comportement a une raison d'être bien précise. Cela veut dire quoi ? Que la communication est vraiment importante. On ne saurait trop insister là-dessus. Il ne s'agit pas seulement du « comportement difficile », il s'agit de la qualité de vie des enfants. **Il est important d'avoir un système de communication efficace avec l'enfant.** Pas besoin que ce soit énorme. Pas besoin d'un vocabulaire très large. Mais il faut qu'il soit efficace et qu'il fonctionne dans différents environnements.

Encore une chose sur le comportement difficile qui est très courant, donc pas seulement chez les SCDL. Je disais tout à l'heure que certains des neurones ne sont pas forcément bien développés. Cela peut concerner ceux qui sont dans le cerveau et ceux qui sont dans les lobes frontaux. Or, cette partie du cerveau est une région importante. Dans le flux d'informations qui y circule, on trouve la fonction inhibant certains comportements comme d'empêcher de faire quelque chose alors que vous savez que c'est répréhensible. Cette région est particulièrement affectée chez les sujets atteints de SCDL. Et pour le coup, dans le cas de l'auto agression, ils ne sont pas forcément capables de contrôler ce comportement ou de réaliser que c'est répréhensible. Kyle s'est ouvert les mains. Chez ces enfants, le comportement est devenu compulsif. Ils ne peuvent plus l'arrêter ni l'empêcher. Dans le cas de Kyle, son éducatrice va lui enlever son atèle. Penny enlève doucement l'atèle pour qu'il ne se fasse pas mal. Alors, il essaie de recouvrir sa main comme s'il savait, maintenant qu'il n'a plus cette protection, il va recourir au comportement auto-agressif, il va se mettre à mordre. Il sait qu'il ne peut pas s'arrêter. Donc, ce qu'il fait, lui, pour essayer de contrôler le problème, c'est de recouvrir le bras et la main avec sa manche. Ursula, elle aussi, a une atèle sous ses vêtements. C'est très bien, on ne la voit pas. Penny lui dit qu'elle va enlever l'atèle. Ursula ne veut pas et empêche qu'on l'enlève. Elle essaye de s'éloigner. C'est une procédure d'évaluation qui est en train de se faire. Alors, on lui dit de regarder ses doigts. Mais Ursula se rebelle. Elle ne veut pas qu'on lui enlève l'atèle. Et on pense, là aussi, qu'elle sait qu'une fois l'atèle enlevée elle risquera de ne pas pouvoir arriver de s'empêcher de se faire mal. Elle a besoin de cet atèle. Et on constate qu'il n'est pas rare quand le comportement auto-agressif devient vraiment compulsif. **C'est quelque chose qui doit être prise en charge. Il faut faire appel à des spécialistes, psychologues, etc. qui connaissent ce type de comportement.**

Voilà, j'ai terminé en ce qui concerne le comportement auto-agressif. Merci.

Chris Oliver

Propos recueillis par Andrée Benz – Déléguée Internationale

MICROCEPHALIES



Le Professeur Verloes, généticien au CHU Robert Debré à Paris envisage de réaliser une étude relative aux microcéphalies, anomalie du développement cérébral caractéristique principale du syndrome de Cornelia de Lange. A ce titre, son équipe aura besoin de recueillir certaines informations auprès des familles, notamment l'évolution du périmètre crânien au cours du temps, qu'on retrouve en principe dans le carnet de santé de nos enfants.

Nous vous proposerons prochainement une fiche à renseigner et à nous retourner. Les détails de cette étude seront exposés lors de notre prochaine assemblée générale par les médecins en charge de cette étude eux mêmes.

Voilà une opportunité de participer à une étude nationale qui fera référence dans la recherche internationale autour du syndrome de Cornelia de Lange. C'est la raison pour laquelle nous attendons que vous soyez très nombreux à contribuer à enrichir la base de données attendue par ce programme. Merci d'avance.

LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

Monsieur Christophe Boillon 6, rue du Verger d'Agathe – 25640 Pouligney-Lusans
Monsieur Malik Khelifi 3, rue du Mazérat – 66120 Font Romeu
Monsieur Erwan Begasse 11, rue de la 1ère division française libre - 94160 Saint Mande
Madame Patricia Rio 2, rue Simone Signoret – 50600 Lorient
Madame Danielle Snakkers 6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir
Monsieur Alain Snakkers 6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir
Monsieur Alain Landry 2, Lot. Les Noyers, Imp. F. Roux - 26750 St Michel sur Savasse

afscdl@orange.fr
malik_khelifi@hotmail.fr
lywan@free.fr
patricia.rio373@orange.fr
danielle.snakkers@orange.fr
alain.snakkers@orange.fr
veroniquelandry@orange.fr

RESPONSABLE DES RELATIONS INTERNATIONALES :

Madame Andrée Benz Juffly – 74250 Fillinges

andreebenz@gmail.com

CONTACTS REGIONAUX



Erwan Begasse
11, rue de la 1ère division française libre
94160 Saint Mande

Tel : 04 75 05 02 34

Email : lywan@free.fr

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



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 : afscdl@orange.fr

- ⇒ Alsace
- ⇒ Lorraine
- ⇒ Champagne - Ardenne
- ⇒ Franche Comté
- ⇒ Bourgogne
- ⇒ Suisse
- ⇒ DOM-TOM



Nelly Maréchal
20, rue de la République
37230 Fondettes

Tel : 02.47.45.37.90

Email : marech@aliceadsl.fr

- ⇒ Centre



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



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



Malik Khelifi
3, rue du Mazerat
66120 Font Romeu

Tel : 04.68.30.26.95

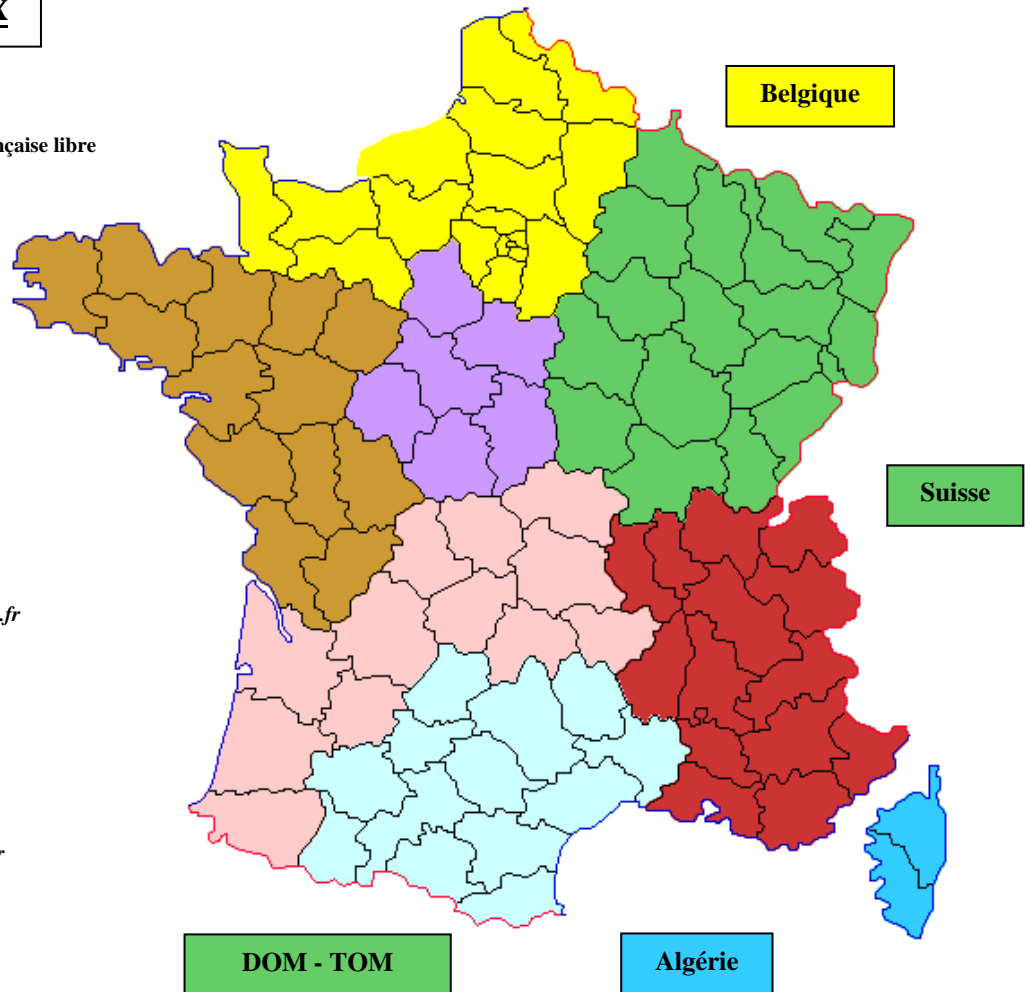
malik_khelifi@hotmail.fr

- ⇒ Languedoc Roussillon
- ⇒ Midi Pyrénées

Catherine Brusset
route de Tarbes
64420 Nousty

Tel : 05.59.04.19.94

kthb@neuf.fr



Belgique

Suisse

DOM - TOM

Algérie