



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

Extrait des Statuts de l'AFSCDL

Bulletin N° 40 – Mars 2014



Le nouvel ami de Déborah en Thaïlande

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:

- Christophe BOILLON – Président
- Alain SNAKKERS – Trésorier
- Jacques CARREZ – Secrétaire Général
- Erwan BEGASSE – Administrateur
- Andrée BENZ – Responsable des relations internationales
- Patricia RIO – Administratrice
- Malik KHELIFI - Administrateur
- Alain LANDRY – Administrateur
- Fabrice MOUTTET – Administrateur
- Danielle SNAKKERS – Présidente d'honneur

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
- Dr Erwan WATRIN – biologiste
Rennes

LE MOT DU PRÉSIDENT

2014 sera l'année de la première réunion de famille organisée sur 3 jours, du vendredi 12 au dimanche 14 septembre. Les administrateurs sont unanimes pour croire que cette innovation sera un levier indéniable pour diversifier cet événement. Cette édition devrait permettre notamment davantage d'échanges entre familles que le permettaient généralement les éditions précédentes, si denses en interventions de professionnels qu'elles laissaient peu d'opportunités aux parents de se retrouver, d'apprendre à se connaître et d'échanger sur leurs expériences respectives. C'est un regret souvent entendu à l'issue de nos rencontres.

Nous faisons ainsi le souhait que de nombreuses familles soient attirées par cette formule et qu'elles soient actrices de son succès.

Cette année encore nous espérons que les familles d'enfants adolescents et adultes apportent leurs témoignages aux familles de jeunes enfants toujours en recherche de réponses sur les difficultés du quotidien et sur l'avenir de leurs enfants.

En principe, tous les administrateurs répondront présents et seront autant de ressources susceptibles de garantir le succès de ces journées. Ils répondront autant que possible à vos attentes.

Nous nous réjouissons d'avance de retrouver les familles inscrites et d'avoir la chance d'être probablement dégagés de contraintes liées à l'agenda dense et minuté et ainsi davantage disponibles pour partager ces moments avec elles.

Les administrateurs et moi nous associons au message de notre trésorier Alain Snakkers ci-après pour remercier tous les fidèles et nouveaux donateurs qui contribuent entre autres à l'organisation de nos réunions de familles permettant largement de les subventionner au profit d'un budget allégé pour les familles qui s'y retrouvent.

Christophe Boillon

AU SOMMAIRE DE CE NUMERO:

LE MOT DU PRÉSIDENT	2
ENCOURAGEMENTS ET REMERCIEMENTS	3
BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHERENTES	4
ASSEMBLEE GENERALE ET REUNION DE FAMILLES 2014	6
TEMOIGNAGES	7
7EME CONFERENCE INTERNATIONALE DU SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE	11
ETUDE	16

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

ENCOURAGEMENTS ET REMERCIEMENTS

Un grand merci à nos donateurs.

Il y a d'abord les donateurs qui sont de la famille et ceux qui sont des amis, ils nous suivent car souvent attachés à l'enfant ou l'adulte porteur du SCdL.

Les sommes données sont nombreuses mais insuffisantes pour assurer un bon fonctionnement de notre association.

Il y a aussi et surtout les entreprises donatrices, elles nous suivent depuis presque 20 ans avec une fidélité remarquable, sauf que la crise que connaît le monde et en particulier l'Europe et la France depuis plusieurs années, les touche plus ou moins durement.

Il leur est demandé de faire des économies et de réduire la voilure, mais en général, elles continuent à nous soutenir avec une ténacité dont elles peuvent être fières.

Je dis à ces entreprises, continuez à nous soutenir, votre aide est essentielle pour nous et pour les actions que nous menons sans relâche depuis 1996.

Je sais la pugnacité des contrôleurs de gestion qui, sans relâche, recherchent l'économie permanente, mais je sais votre volonté de nous aider.

Le long chemin que nous avons parcouru c'est aussi le vôtre, il a été construit avec vos dons.

Merci de votre présence à nos côtés.

Alain Snakkers

Sachez que nous, administrateurs, sommes tous totalement bénévoles.

La totalité de vos dons est donc allouée à l'aide aux personnes atteintes du SCdL et à la recherche.

BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHERENTES



✓ Madame Christelle ZAÏR, des Hautes-Pyrénées, maman de Noam, âgé de 7 ans.

Noam a fêté hier ses 7 ans! Si nous avions su à ce moment là ce qui nous attendait nous aurions sûrement été très angoissés...

Dès la maternité, j'ai trouvé qu'il était amorphe mais on m'a répondu que j'étais inquiète. De retour à la maison, il ne prenait pas correctement le sein et a vite perdu du poids, de plus il "ronflait-sifflait" en dormant, rapidement mon médecin traitant (homéopathe) m'a orienté vers un pédiatre. Ce pédiatre suit Noam depuis qu'il a 4 mois, il est très compétent, tout en étant très à l'écoute de ce que je peux lui dire. Il m'a dit lors d'une consultation que je n'étais pas du genre "inquiète"! Il nous a dirigés vers l'hôpital des enfants à Toulouse, où une fibroscopie a décelé un Stridor lié à une TrachéoLaryngoMalacie (une immaturité de la trachée et du larynx), pas de risque vital mais des difficultés pour Noam à avaler sa salive, il s'étouffait. Du coup, il avait naturellement mis en place une méthode "il bavait", pour ne pas avaler sa salive! Pour la visite des 1 an chez le pédiatre, celui-ci m'a dit qu'il avait trouvé instinctivement la bonne solution... Il a mangé des "bouillies" (crème de riz-crème d'amandes-fruits, en autre) jusqu'à 3 ans. Maintenant, il adore tout (même les épinards!), la viande ne doit pas être trop sèche ni coupée trop "grosse". Son aliment préféré : le chocolat!

Nous avons commencé un suivi au CAMSP, Noam avait alors 9 mois et était loin de se tenir assis. La psychomotricité a débuté. Il marche depuis ses 2 ans. Maintenant, il court, joue très bien au foot et sait faire du vélo depuis peu (il a l'équilibre, pédale mais les problèmes de concentration, l'empêchent de faire des distances de façon continue. Il pédale, s'arrête, redémarre...) Mais il va y arriver complètement!

Grâce à des super maîtresses, il est allé à l'école en septembre 2010, il avait 3 ans (avec une pré-rentree en juin 2010 et une réunion avec le maître référent/MDPH). Et ce, malgré un équilibre précaire, une couche, et juste quelques mots (à peine compréhensibles). Il a eu une AVS en Moyenne Section et lors de la première Grande Section.

A ce jour, il double la Grande Section. A la rentrée prochaine, il ira dans une classe "délocalisée". C'est une classe avec environ 6 élèves, un maître spécialisé et une éducatrice de l'ADAPEI. L'objectif : lecture et écriture (sûrement avec une tablette, nous venons de faire un bilan avec une ergothérapeute).

Actuellement il est suivi dans un SESSAD et a 2 séances de psychomotricité + 2 séances avec une éducatrice par semaine. L'éducatrice va également à l'école de 8h30 à 10h30, 1 mardi/2.

En plus, 1 séance d'orthophonie par semaine, bientôt 2. Il parle de mieux en mieux, a beaucoup de vocabulaire, et est de plus en plus compris par tout le monde.

Je ne sais que vous dire de plus... Suivi ORL tous les 3 mois (il a déjà eu 2 poses d'aérateurs tran-tympaniques = diabolos).

Il a vu un ophtalmo sur Toulouse, il avait un souci avec le relief et le passage de l'ombre à la lumière.

Suivi dermato, depuis environ 1 an, peau extrêmement sèche.

Suivi par un chirurgien sur Pau, car il a été opéré 4 fois pour abaisser les testicules (au niveau des bourses).

Suivi par Pr Lacombe en génétique à Bordeaux, le diagnostic nous a été donné, voici seulement 1 an. Cela a été long... Notre enfant est différent et nous ne savions pas pourquoi. Le diagnostic a un double effet, il explique, ce parcours et permet de déculpabiliser (inconsciemment) et en même temps il confirme les difficultés présentes et à venir.

Les difficultés persistantes, LA CONCENTRATION!!! Il faut répéter et ne pas se décourager. Toutes les acquisitions demandent beaucoup plus de temps! On essaie de valoriser chaque progrès et de l'encourager. Il est très volontaire, parfois trop "speed", d'où réveils parfois très tôt (6h30) et comme il est "à fond", il ne sait pas rester au lit "discrètement", au calme. Mon mari et moi-même alternons les grasses matinées (9h!). Difficile d'être patient et disponible quand on manque de sommeil!

Noam est propre de jour et la nuit est en cours d'acquisition.

Ses grands atouts, sa sociabilité (même quand il ne parlait pas, il attirait les attentions). Sa volonté. Son envie de grandir et d'apprendre. Son hyper-sensibilité (c'est une "éponge"), parfois ce n'est pas un avantage.

Nous sommes très bien entourés par nos familles et Noam a une super grande sœur, Hanâ, excellente source de motivation-stimulation!!! Il a des origines bretonne-marocaine. D'ailleurs au Maroc, la famille ne comprend pas où est le souci.

Les professionnels qui nous entourent sont vraiment des soutiens et sont pour beaucoup dans l'évolution de Noam.

Voilà, j'oublie sûrement beaucoup de choses, mais 7 ans c'est long! Beaucoup de joies (chaque acquis nous rend très enthousiaste), et des coups de blues aussi et là "vive les amis".

Si je peux être utile pour des renseignements pour d'autres parents, je suis bien évidemment disponible.

En pensée pour chaque famille, car le quotidien n'est pas toujours facile.

Ma phrase préférée "on fait ce qu'on peut avec ce qu'on est" ; je suis infirmière scolaire (à 80%) et par expérience, les parents ont tendance à culpabiliser.

Cordialement

Christelle Zair

ASSEMBLEE GENERALE ET REUNION DE FAMILLES 2014



C'est au village de vacances "La Ferme de Courcimont", à Nouan le Fuselier dans le Loir et Cher, au cœur de la Sologne, que Nelly et Eric Maréchal ont spontanément proposé d'organiser notre prochaine Assemblée Générale et réunion de familles du vendredi 12 à 11h00 au dimanche 14 septembre 2014 début d'après midi.

Outre l'ambiance chaleureuse et conviviale que nous souhaitons donner à cette édition en privilégiant des moments de discussion entre familles, vous pourrez également, comme d'habitude, profiter des conférences des professionnels intervenants sur des thématiques à confirmer selon les disponibilités des professionnels qui interviendront. Des groupes d'échanges encadrés seront destinés à vous donner la parole, à partager vos expériences et éventuellement vous enrichir de celles des autres.

Sous réserve de modifications liées aux contraintes d'organisation, le programme repris dans la fiche d'inscription jointe aux envois de ce bulletin, devrait se dérouler de la manière suivante:

- Vendredi : Arrivée, installation, repas et échanges en deux groupes encadrés chacun par au moins un administrateur et si possible un professionnel. Soirée libre pour favoriser les échanges entre familles.
- Samedi : Echanges en début de matinée, activité ludique autour du lac. Après l'Assemblée Générale, L'après-midi traitera en conférence de la génétique et de l'alimentation et de la digestion. Activité ludique pour la fratrie. Soirée dansante.
- Dimanche : Intervention sur le sujet de la tutelle et de la curatelle, spectacle, repas et départ des familles.

De nombreux bénévoles sont d'ores et déjà recrutés pour s'occuper des enfants durant les conférences.

La participation par adulte et adolescent de plus de 16 ans sera de 70€ pour toute la durée du séjour, repas et hébergement compris. Le séjour est offert, comme d'habitude, à tous les enfants et aux porteurs du syndrome de Cornelia de Lange.

Compte tenu du coût très élevé à la charge de l'association, il est primordial que les familles qui ne prendraient pas un quelconque repas nous en informe rapidement. L'association prendra en charge les repas pris. Les repas non pris, non annulés à l'avance, seront facturés aux familles.

Les inscriptions doivent nous parvenir rapidement à l'aide de la fiche jointe à ce bulletin. le règlement, impérativement joint à l'inscription, ne sera encaissé que courant juin 2014.

Christophe Boillon

TEMOIGNAGES

Des nouvelles de Lizenn



Cela fait maintenant un an que nous sommes en Bretagne, et nous commençons à trouver nos marques. Les enfants se sont bien habitués à leurs nouvelles écoles et moi aussi, puisque j'ai (enfin !) repris la classe à temps complet, en CP dans une école de la commune. Nous avons dû nous organiser pour la garde de Lizenn le soir, et il a bien fallu que je délègue un peu ! Finalement, tout se passe bien !

Lizenn est dans son nouvel IME depuis mars 2013. Nous avons eu de la chance d'avoir une place dès notre arrivée, dans un établissement près de Rennes. Comme Lizenn était déjà en IME à Paris, elle était prioritaire pour l'attribution d'une place afin d'éviter une rupture de prise en charge. Elle y va en taxi avec ses copains, elle est ravie ! Après avoir passé les 5 premiers mois dans un groupe qui ne convenait pas vraiment, elle a intégré un groupe d'enfants de son âge depuis la rentrée de septembre. Elle semble contente d'y être, ne proteste jamais pour aller à l'école !

Elle est dans un groupe d'une dizaine d'enfants, elle va en classe une fois par semaine avec un enseignant spécialisé, elle est

suivie en orthophonie 2 fois par semaine et nous avons demandé qu'elle soit aussi suivie en kiné car elle ne fait plus de psychomotricité, ce qui l'aidait bien. Elle y fait du sport, de la musique, de l'équitation, du cirque (Lizenn adore le trapèze !) ... Bref, de quoi bien l'occuper et surtout l'épanouir ! Elle fait beaucoup de progrès en langage, elle signe spontanément pour demander quelque chose et souvent y ajoute le mot (chocolat, de l'eau, du pain, manger, dodo, le chat, bateau, maison, voiture, je veux, je ne veux pas...).

Depuis 2 jours, elle accepte enfin de remettre ses lunettes, qu'elle ne mettait plus depuis près de 2 ans. Nous sommes allés consulter une ophtalmo pédiatrique sur Caen, et il s'est avéré que ses lunettes n'étaient plus à sa vue... elle voit mieux ! Du coup elle ne quitte plus ses lunettes (à sa vue...), elle ne veut même pas les enlever à la piscine !

Nous avons rencontré quelques soucis de sommeil avec Lizenn. Elle ne dort jamais très bien et se réveille régulièrement dans la nuit. En mai dernier elle ne voulait plus dormir seule dans sa chambre. Peut-être était-ce le contre coup du déménagement, de la perte de sa première dent... Toujours est-il que nous avons passé quelques mois difficiles à chercher une solution car nous ne dormions plus, nous nous relayions avec Erwan pour dormir avec elle, en lui donnant la main... ! Nous avons finalement fabriqué un lit, duquel elle ne puisse pas sortir, avec des filets de bateau. Nous pensions que ce serait difficile de l'y faire dormir et à notre grande surprise, pas du tout ! Elle s'y sent contenue, protégée... le crocodile ne peut pas y rentrer !!! Le seul inconvénient c'est qu'elle ne veut pas dormir en dehors de chez elle. Alors nous avons confectionné un tour de lit-filet de transport, qui puisse s'adapter sur d'autres lits ! A tout problème, une solution ?! Disons qu'on s'adapte à ses « caprices ».

Lizenn est très têtue. En ce moment elle a décidé d'enlever systématiquement ses chaussures dans la voiture, elle ne veut pas mettre de pull (on empile les t-shirt et sous-pull !) et on se bat un peu pour lui mettre son manteau...(elle ne veut pas de bonnet, ni de capuche non plus...). Vivement cet été !

Les enfants sont ravis de vivre en Bretagne, nous avons un petit jardin et la mer n'est qu'à 30 minutes (Saint Malo). Et puis nous avons la chance d'avoir rencontré des personnes très sympathiques sur la commune de Betton, où nous habitons. Nous faisons partie d'une association qui s'est créée quand nous sommes arrivés en janvier dernier, sous l'initiative de parents d'enfants en situation de handicap de la commune : l'association 3ailes. Cela nous a permis de rapidement nous intégrer et de connaître d'autres parents. Des goûters sont organisés tous les mois, nous avons mis en place des séances de cinéma adapté (pénombre, son moins fort, les enfants peuvent s'exprimer, les parents sont du coup moins stressés !), un créneau piscine nous est réservé (eau bien chauffée et peu d'enfants dans l'eau).

Et puis Roman et Lizenn vont toujours au centre de Loisirs Pluriel à Rennes, quelques jours pendant les vacances. C'est important aussi pour Roman que sa petite sœur soit bien intégrée dans le quartier et de connaître d'autres frères et sœurs comme lui.



Voilà pour les nouvelles de Bretagne ! J'espère que nous aurons l'occasion de vous voir prochainement, et nous avons hâte de revoir tout le monde en septembre

Aurélié Begasse

Récit de Thaïlande - Famille Benz - Début mars 2014

Chers parents et amis

Ce message vous vient tout droit de la Thaïlande où nous passons quelques semaines d'un hiver bien trop long en Haute-Savoie !! Notre vie ici ne change pas de celle du restant de l'année si ce n'est que la santé de Déborah est à l'abri des rhumes et bronchites à répétition que nous avons l'habitude de vivre durant l'hiver à la maison.

Nous avons posé nos pénates dans un village de pêcheurs à l'abri des masses touristiques débarquant par vagues énormes pour passer les vacances d'hiver ici. Les immeubles de trente étages ont poussés comme des champignons depuis nos deux derniers séjours et mangent toujours plus de terrain, poussant les pêcheurs locaux et leurs familles à s'installer plus loin.

Nous passons de bons moments en promenades le long de la mer et en côtoyant les habitants du village très gentils et accueillants. Le village de Ban Amphur est fait de constructions traditionnelles serrées les unes contre les autres et s'articulant le long d'une rue principale en forme de fer à cheval. Une maison comprend une pièce principale qui sert à tout. On peut y trouver un petit magasin de débit de boisson ou de nourriture, une couturière, des laveries et toutes sortes de petits commerces en bord de rue. Au fond de la pièce un canapé ou un matelas à même le sol pour se reposer et un endroit pour cuisiner. Cela permet une disponibilité 24h/24h pour les clients ! Traditionnellement, la maison abrite plusieurs générations. Pratique pour subvenir à tous les besoins : s'occuper des petits, prendre soins des anciens, garder le commerce ouvert, etc. En général, l'habitation est très peu meublée. Pas de superflus. Pour d'autres familles, plus fortunées, on trouve de grosses échoppes avec un arsenal incroyable d'articles de toutes sortes. Il y a, bien sûr, les cuisines ambulantes sillonnant les rues et attirant l'attention avec leur « pouette-pouette » sonores. Il n'y a presque pas de touristes dans le village. Les étrangers ayant pris leur retraite ici, habitent des villas ou appartements construits selon leurs besoins

moins rudimentaires. Il fait bon flâner dans la population locale. Déborah a tous les passe-droits. Les questions qui reviennent le plus souvent sont : c'est ta fille ? Ta sœur ? Quel âge a-t-elle ? Elle dort avec toi ?

Et il y a aussi, nos promenades matinales qui nous



emmènent inévitablement sur un chemin du bord de mer pas encore façonné pour les touristes. Nous côtoyons les pêcheurs avec leurs minuscules barques. Rien à voir avec les gros chalutiers qui pillent les bans de poissons en haute mer. Ce sentier ensablé et bosselé par le passage des scooters s'arrête net à un chantier à proximité des immeubles modernes et d'une marina où des yachts, plus beaux les uns que les autres, pavent à quai. Le chantier, c'est des hommes et des femmes s'activant à la construction de ce qui est encore une ébauche d'une magnifique place. On y verra une énorme rosace, des plantations de palmiers, des murs ruisselants d'eau. Pour l'instant, c'est l'envers du décor. Les conditions de travail y sont sommaires et ne semblent pas s'accorder avec la signalisation de sécurité et protection sanitaire pourtant affichée. Quelques tôles assemblées sur pilotis deviennent des maisons de fortune. La vie de « ces » gens défilent sous nos yeux. Quelques enfants jouent au milieu des machines et des tas de sable. Ils ne vont pas à l'école. Des poules, bien maigres et leurs poussins courent partout pour trouver des restes de nourriture. Obligés de passer par leurs habitations pour aller plus loin, nous sommes un peu gênés de nous trouver si près d'une intimité si précaire, n'ayant aucun moyen de se protéger des regards. Maintenant que nous sommes



des habitués, nous pouvons prendre quelques photos. Déborah, comme toujours, ne connaissant pas les différences sociales, attire

les sympathies et se fait des amis. Les enfants nous font un spectacle de houlahoup.

Bien sûr, nous allons un peu aussi dans la grande ville de Pattaya. Beaucoup de touristes. Déborah apprécie les décibels de la musique ! La circulation est impossible !

Maintenant que nous arrivons à la fin de notre séjour en Thaïlande. Quitter les gens qui nous reconnaissent et nous font des signes d'amitié nous déchire le cœur. Mais, notre regard se dirige déjà vers une autre destination. L'Australie. C'est si près d'ici !! A bientôt pour d'autres récits et photo(s) de trois nomades.

Andrée, Peter, Déborah

MEDIAS

La démence sénile: un voyage dans l'oubli

La bonne nouvelle : les personnes mentalement handicapées vivent de plus en plus longtemps. La mauvaise : les troubles liés à la démence sénile apparaissent de plus en plus.

La démence sénile : faits et chiffres.

Alors que quelques personnes spécialistes prétendent que les maladies liées à la démence sont présentes dans les mêmes proportions chez les personnes mentalement handicapées (sans syndrome de Down) que dans le reste de la population sans handicap mental, d'autres parlent d'un risque de 2 à 3 fois plus élevé. Ce qui est par contre certain, c'est que les personnes avec une trisomie 21 présentent un risque de maladie liée à la démence nettement plus élevé que la moyenne générale. Dès 40 ans, on peut souvent relever chez eux des modifications neuropathologiques qui sont d'ailleurs aussi typiques de la maladie d'Alzheimer. Que faire lorsqu'on perçoit des modifications physiques et psychiques chez une personne mentalement handicapée ? Dans de telles situations, il est important de procéder à une analyse plus approfondie dans la mesure où tout changement cognitif ou tout comportement non explicable ne relève pas d'une démence, la cause de ces états modifiés pouvant aussi provenir de problèmes de thyroïde ou d'effets secondaires de médicaments. En l'absence d'instruments de screening et de tests neuropsychologiques adaptés pour détecter la démence sénile chez les personnes mentalement handicapées, c'est l'observation scrupuleuse du comportement qui prime. Un suivi détaillé de l'état des capacités et de l'autonomie assuré par les proches et le personnel d'accompagnement peut se révéler ici d'une grande utilité.

Propos tiré du journal Insieme Suisse, Fédération suisse des associations de parents de personnes mentalement handicapées. Numéro de septembre 2013

Quand est-il de la population SCDL ? Dr. Antonie Kline (USA) contribue aux recherches sur le vieillissement des patients SCDL (voir sa présentation dans la première partie de la conférence à Buenos Aires).

Andrée Benz

7^{EME} CONFERENCE INTERNATIONALE DU SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE BUENOS AIRES 15 - 16 NOVEMBRE 2013

14 novembre 2013 – 1er jour de conférence des familles



Je me remets à ma table de travail pour vous communiquer le contenu de cette conférence internationale 2013. Dans le précédent bulletin, vous avez pu prendre connaissance du programme officiel de la conférence des familles. A cause des aléas des installations et/ou des arrivées tardives voire des absences des intervenants, le déroulement réel de la conférence en a été tout autre. Je vous le transmets dans l'ordre de son déroulement réel.

La conférence est déclarée ouverte par le groupe organisateur :

La présidente. Mariela Passtorizzo accompagnée du groupe organisateur : Paola Manucci, Florencia Pabletich et docteur Ana

Quaglio souhaite la bienvenue et déclare ouverte la 7^{ème} conférence SCdL. Elle remercie les bénévoles qui ont puisé toutes leurs forces pour cette conférence, ainsi que le ministre de la santé qui est un fidèle supporter. Elle poursuit par une petite histoire : Le père est réveillé par sa famille. Il doit porter un message jusqu'au prochain village. Il prend son cheval et ne s'arrête pas, il ne se laisse pas distraire et délivre le message. Le fils embrasse son père quand il revient. Il savait qu'il pouvait le faire. Cette histoire est aussi la nôtre. C'était très dur, mais nous savions que nous y arriverions, que nous ne descendrions pas du cheval jusqu'à ce que la mission soit remplie.

Elle continue : Avec tous les patients SCdL nous voulons former une constellation pour donner du sens et de la signification, rassembler les efforts de chacun et les idées pour arriver à faire des changements. L'histoire de SCdL est de rassembler aussi les autres maladies en Amérique du Sud et de faire changer la mentalité pour apprendre sur ces problèmes. Nous voulons faire de cette conférence une constellation pour démarrer les associations dans les pays d'Amérique du Sud.

Docteur Emilio Roldan, de la Fondation Geiser et Président de la Fondation Barcelo souhaite une bonne conférence et que toutes les étoiles présentes forment une constellation.

Premier intervenant : Docteur Angelo Selicorni : Description du Syndrome SCdL

Dr. Angelo Selicorni, Département Pédiatrique de la Fondation MBBM. San Gerardo. Monza, Italie. Directeur de l'Unité Génétique de l'hôpital de Monza, Italie

Il y a un moment d'attente : La salle est comble et il y a beaucoup de personnes debout !! Il est conseillé aux parents de prendre les enfants sur leurs genoux et de les tenir !!! Il y a beaucoup d'enfants très jeunes et pas de garderie. On va peut-être changer de salle. Il y a des micros qui ne fonctionnent pas. L'atmosphère est calme et bon-enfant.

Dr. Angelo Selicorni : je travaille depuis longtemps avec les enfants SCdL et expliquer le syndrome prendrait beaucoup de temps. Donc je vais abréger. Angelo... Piano...demande la traductrice, vous parlez trop vite. Le syndrome est un problème complexe et il est parfois difficile de poser un diagnostic. Cependant, un diagnostic précoce sera positif pour le développement de l'enfant et permettra à la famille de s'organiser sans perdre du temps précieux. La variété clinique est vaste. On rencontre des différences d'un cas à l'autre car la même maladie est causée par différents gènes. Les signes peuvent dire si le

syndrome est là déjà pendant la grossesse. Mais ces signes sont plus spécifiques vers la fin de la grossesse. Il y a des malformations du cœur, de l'appareil digestif. Donc c'est difficile de dire d'un coup si c'est le SCdL. Beaucoup de syndromes chromosomiques ont des signes incontestables, mais un signe spécifique n'est pas évident. Une analyse de sang pendant la grossesse peut donner une indication mais ce n'est pas toujours certain. A la naissance, les enfants peuvent avoir une prématurité. Une bonne partie a un petit poids. Autre anomalie remarquée : la pilosité sur les bras et le dos, les petites mains légèrement palmées. Le problème de reflux gastrique, la ptôse des paupières, une épilepsie pas trop sévère peuvent être maîtrisées aujourd'hui par les traitements ou opérations adéquates. Le canal auriculaire très étroit, bloqué par le cérumen, peut provoquer une surdité passagère. Les dents sont mal positionnées et se chevauchent. Des douleurs dorsales et des hanches ne passent pas inaperçues. La malformation des mains pour 30% est une indication car on voit bien à la radio les os, typiques de ce syndrome. On arrive à donner un diagnostic, pour 23% pendant la grossesse, 50% dès le premier mois et le reste pendant la première année. Les bébés grandissent moins rapidement. La courbe, nettement en dessous de la normale, suit pourtant une progression selon les normes SCdL. Le développement rencontre aussi un ralentissement. On s'aperçoit aujourd'hui, que les parents ont beaucoup plus de possibilités que la littérature le dit. Nous travaillons dur pour faire un classement : le type classique est reconnaissable facilement au faciès typique, le type modéré a les mêmes caractéristiques que le classique, mais moins marqué. Ce qui explique la difficulté d'être sûr du diagnostic.

La cause de décès la plus connue est l'hernie et l'occlusion intestinale. Afin de pouvoir palier aux difficultés rencontrées lors d'une hospitalisation, il est bien utile de créer une « Carte Médicale » expliquant les problèmes possibles dus à la maladie.

Pour finir, un conseil pour faire face à cette maladie particulière, celui donné à l'équipe de foot de Barcelone : « **Rester calme et toujours lutter** ».

Phénotype cognitif et comportemental et les troubles du spectre autistique dans le d

Dr. Emanuele Basile PhD – Psychothérapeute, spécialiste en Psycho-éducation et thérapie familiale. Department of Child Psychiatry of Scientific Institute “ E. Medea” Italy.

Dr. Basile ne parle pas bien l'anglais ou l'espagnol, donc il fera son exposé en italien. Je traduis les diapos de l'écran. Il remplace, au pied levé, Docteur Chris Oliver (UK) qui a annulé son voyage au dernier moment.

Le phénotype comportemental du SCdL comprend une grande variabilité de modèles tels que le comportement d'automutilation, l'hyperactivité, l'instabilité de l'humeur, les troubles de l'attention ainsi que des comportements compulsifs. Plusieurs études comparatives ont signalé la présence de la phénoménologie du spectre autistique dans le SCdL. Certains chercheurs ont examiné le modèle de l'autisme dans le cadre du phénotype comportemental du SCdL. Le but de la présentation est de partager l'expérience clinique et des études sur le SCdL afin de délimiter la fréquence et les caractéristiques des troubles du spectre de l'autisme, mais aussi d'identifier les similarités et les différences phénotypiques qualitatives du profil fonctionnel entre SCdL et trouble envahissant de l'autisme.

Nouveaux développements et découvertes dans le SCdL

Prof. Juan Pié Unit of Clinical Genetics and Functional Genomics. Ecole de Médecine de l'Université de Zaragoza. Espagne.

Le docteur professeur Juan Pie, Espagne, remercie l'association espagnole de l'avoir invité à cette conférence. De plus il dit se sentir comme chez lui – pas de problème de langue – L'assemblée applaudit.

Il commence : La première description des signes cliniques du SCdL date de bientôt 100 ans alors que ce n'est qu'en 2004 que le premier gène a été découvert. Depuis, cinq autres gènes ont été identifiés. Leurs codes sont : SMC1A, SMC3, RAD21, NIPBL, HDAC8. Parmi ceux-ci, le plus fréquent est NIPBL, dont la présence entraîne habituellement la forme clinique classique. Actuellement, l'un des principaux défis est de savoir s'il y a des phénotypes spécifiques associés à chacun de ces gènes. L'autre

problème commun est le manque de diagnostic moléculaire qui affecte 30% des patients. Ceci s'explique par l'existence encore inconnue de gènes en cause. Mais récemment, il a été rapporté qu'un pourcentage élevé de patients pourrait avoir une mosaïque somatique du NIPBL. Dans ces cas, le diagnostic à partir de cellules sanguines peut s'avérer difficile après avoir recommandé l'étude d'autres lignées cellulaires. À cet égard, les nouvelles technologies, telles que le séquençage en profondeur, peuvent être plus sensibles pour identifier des mutations même lorsque le pourcentage de cellules affectées d'un tissu est faible. Il est généralement admis qu'une meilleure compréhension des fonctions complexes de la cohésine peut aider, dans le futur, à diagnostiquer les patients présentant un retard mental non identifié.

Ensuite docteur Juan Pié parle de son expérience :

Huit ans de travail pour lancer l'association espagnole avec le support des médecins du SAC, en particulier Dr. Angelo Sellicorni (Italie). Tout ce travail pour donner un meilleur service, connaître mieux le syndrome et donner aux enfants un meilleur support. Ce fut long et difficile. Malgré cela, on progresse dans ce syndrome. Vous les parents, vous voyez vos enfants tous les jours et vous les connaissez bien. Pour moi, médecin, je vois plusieurs cas et je peux constater la différence d'un patient à l'autre. Avant de faire un diagnostic, on partage l'info ou la photo avec d'autres médecins de part le monde. Après 8 années, on commence à mieux comprendre le syndrome. Un 6^{ème} gène vient d'être découvert. D'autres seront sûrement encore trouvés. Ce qui arrive à votre enfant : c'est un problème dans l'ADN causé par la machine de la protéine. Un examen génétique est pratiqué dans 65% des cas. Ce qui peut induire en erreur le diagnostic pour les 35% restant. Nous avons eu le cas d'un jeune qui avait des signes faciaux du syndrome mais pas très marqués. Alors, à la suite d'un examen ADN, on a pu prouver qu'il avait bien le syndrome. Nous avons une famille avec cinq enfants de partenaires différents. Les enfants sont tous SCdL sévèrement atteints. La mère était porteuse de la mutation mais jamais diagnostiquée. Nous avons beaucoup à apprendre...

Pause, panne d'écran pour la deuxième fois.... On ne s'énerve pas. L'assemblée en profite pour bavarder... Du coup, c'est l'occasion de prendre la « pause de cinq minutes ». L'envie d'un café donne toutes les audaces pour se frayer un passage parmi les familles et les étudiants de cette université de médecine. C'est le moment de saluer les connaissances. Nous essayons de retrouver nos places dans la salle archi comble. Peter retrouve sa voisine, une jeune fille SCdL qui lui prête son énorme poupée de chiffon à carreaux verts. Le Professeur Cormier-Daire et le Docteur Bottani tangent au rythme de l'assemblée pour retrouver leurs places.

Le docteur professeur Juan Pie Juste reprend son exposé. Je travaille à Saragoza et je suis très têtu et je ne fais pas un diagnostic sans être tout à fait sûr. C'est important. Un même gène peut donner des résultats différents. Une fois, je n'étais pas sûr et j'ai demandé à un collègue de Lubeck de faire un examen précis. Le résultat était que ce patient faisait partie des cas Nipbl. Donc très courant. Mon collègue était fâché vu que cet examen coûte très cher. Maintenant, nous essayons de grouper les examens. Au sujet de l'hormone de croissance, nous cherchons le traitement adapté au patient. Nous testons si les médicaments ont des effets négatifs.

La Mosaïque dans le Syndrome de Cornelia de Lange

SA Huisman , MD , Prinsenstichting , Purmerend , The Netherlands

E.J.W. Redeker , PhD , Department Clin Genet , AMC , Amsterdam , The Netherlands.

R.C.M. Hennekam , MD PhD, Department Pediatr , AMC , Amsterdam , The Netherlands

Résultat de recherche sur le SCdL

Laissez-moi vous présenter une nouvelle technique pour découvrir la mosaïque en prenant de la salive au lieu d'une prise de sang. Plus facile à faire.

Nous avons fait le test sur 44 personnes avec le SCdL : 27 personnes avec mutation positive, 17 avec mutation négative. C'est un examen facile à faire. Nous avons trouvé que le ratio du gène NIBPL est de 61 à 84%. Parfois, il faut refaire l'examen, mais cela ne traumatise pas l'enfant. La mosaïque est très fréquente chez le SCdL.

Merci à l'association de Hollande sans laquelle nous n'aurions pas pu faire cette étude.

Signes cliniques concernant le vieillissement des SCdL

Antonie D. Kline, M:D: Institut de Harvey pour la Génétique Humaine, Grand centre medical de Baltimore.

Les individus avec le syndrome de Cornelia de Lange (SCdL) vivent au moins jusque dans leur cinquantième à soixantième année. De façon générale la santé est bonne avec aucune preuve d'une incidence accrue de tumeur maligne, d'atteinte cardiaque significative, d'hypertension ou de diabète. Ceci est évalué chaque année en détail par une clinique de vieillissement, pour plus de 100 individus SCdL depuis 2007. En ce moment, nous comptons 2493 personnes SCdL enregistrées aux USA

Nous remarquons un vieillissement prématuré chez les SCdL. Nous ne savons pas encore pourquoi. Le visage change, il s'allonge avec un degré d'asymétrie. Ils ont l'air plus vieux que l'âge réel. Et 19% ont des cheveux gris assez tôt. L'obésité se voit dans 15 % dans la région de la taille. Certains sont très maigres. Ils ont des problèmes pour avaler et un faible fonctionnement de l'intestin. Le reflux dans 90 % des cas peut amener à des problèmes d'infection dans l'estomac (maladie de Barrett) qui doivent être traités. Une biopsie permet de dresser un diagnostic et un traitement. Les problèmes cardiaques sont diagnostiqués dans 20 % des cas. Le diabète est souvent lié à l'obésité. Aucun cancer n'est noté. Les problèmes rénaux surviennent dans 20% des cas. La plus part des hommes peuvent développer des problèmes de prostate dès l'âge de 40 ans. Certains ont des problèmes de malformations légères des pieds pouvant, cependant, aboutir à des problèmes de dos et créer des scoliozes. L'épilepsie atteint 24 %. De sévères problèmes de sommeil dans 65% des cas avec des phases de réveil sont difficiles à gérer. Le développement précoce de l'ostéoporose, et une altération du réflexe cornéen se progressent avec l'âge. Il y a un certain déclin dans les facultés d'adaptation et une augmentation des symptômes neuropsychiatriques après adolescence. Le vieillissement prématuré, en général, est associé aux anomalies dans la stabilité de génome. Dès la fin de l'adolescence, les problèmes de comportement surviennent dans 70% des cas et 40% montrent de l'agressivité. En augmentant le renforcement positif, on peut déjouer ces attitudes. Des recherches se poursuivent pour étudier le vieillissement. Pour les cas modérés, une vie sociale avec un partenaire s'est avérée très positive.

Communication de Haute Qualité dans les cas de surdicécité. Résultats d'un programme de recherche illustré dans le cas de Rai, un garçon avec SCdL. Marleen Janssen 1, Eline van Rooy, special Needs Education and Youth Care, University of Groningen, Groningen, 9712 TJ, Hollande, 2. Kentalis Deafblindness Center for Excellence, Royal Dutch Kentalis, Sint-Michielsgestel, 7251 AA, Hollande

Ce programme a été développé, au début, pour des personnes aveugles et sourdes, des personnes qui ne sont pas complètement sourdes ou aveugles, qui sont un peu de l'un ou de l'autre. Depuis, on remarque qu'un nombre non négligeable de syndromes peuvent montrer des signes de surdité et de malvoyance, et c'est dans ce cadre là que cette présentation est utile

Contexte

Partager des intentions et essayer de comprendre l'autre est essentiel dans la communication interpersonnelle (Stern, 1985; Trevarthen et Aitken, 2001). Cependant, dans la pratique de tous les jours

les enfants avec une surdicécité congénitale et leurs aidants (parents, enseignants et soignants) expérimentent de sérieuses difficultés. De nombreuses formes d'expressions sont inaccessibles à l'enfant. Il est difficile pour les aidants et les enfants de partager des significations sur les objets et les événements. Conséquemment, les enfants sont incapables d'utiliser une variété d'intentions. La communication se fera d'une manière purement instrumentale, dans le but d'obtenir des besoins personnels, au lieu de communiquer à des fins de partage d'idées (de communication déclarative). La question principale de notre recherche est: Quel est l'effet d'une intervention de Communication de Haute Qualité sur l'interaction et la communication

Matériels et méthodes

La méthode utilisée est une conception expérimentale A-B-C, dans laquelle deux phases d'intervention sont comparées aux conditions de base. Les deux phases d'intervention sont réalisées par un coach entraînant l'équipe de soignants autour de l'enfant. Une première phase d'intervention se concentre sur l'interaction, définie comme «le processus par lequel les individus influencent mutuellement leurs comportements » et la deuxième phase de communication définie «l'interaction dont le sens est créé et partagé par l'utilisation d'expressions qui sont perçues, interprétées, négociées et élaborées par les deux partenaires ». Le côté positif compte pour beaucoup dans le déroulement de ce processus afin d'engager une bonne communication et faire ressortir des émotions chez les participants

Résultats

En général, l'intervention a eu des effets positifs sur la prise de contact, l'engagement affectif, le sens commun et une communication partagée sur les 46 personnes atteintes de surdicécité (enfants et adultes) et leurs 132 aidants

Conclusions : Pour ces enfants sourds-aveugles et les enfants SCdL ou atteints d'autres syndromes, il est important de réaliser une communication de coaching basée sur la bonne harmonisation des émotions et des comportements afin de parvenir à une Communication de Haute Qualité.

Nous remercions les parents de Rai, et le personnel de Kentalis Rafael à Royal Dutch Kentalis

Fin de la première journée des Conférences des Familles.

L'après-midi est consacrée aux consultations privées avec les médecins.

La deuxième partie de la conférence vous sera livré dans notre prochain journal

Propos recueillis et traduits par Andrée Benz

MEDIAS

LE PICTOAGENDA 2014

Le pictoagenda est un agenda pour des personnes qui ne peuvent pas lire ou qui éprouvent des difficultés, des personnes avec un handicap mental par exemple ou souffrant de troubles autistiques. Elles peuvent ainsi, par le biais de symboles illustrés, marquer leurs rendez-vous et échéances, fixer de façon indépendante les activités de leur quotidien et les communiquer à leur entourage sans beaucoup de paroles. 200 pictogrammes autocollants différents sont à disposition en de nombreux exemplaires.

Le pictoagenda est un carnet à anneaux en format DIN A5 avec une reliure en cuir synthétique rembourré. Les pages, en papier robuste, peuvent être retirées individuellement et sont également disponibles sans le carnet à anneaux.

Pour commander : <http://www.pictogenda.fr/commander-pictogenda-2014/>

Information tirée du journal Insieme Suisse, Fédération suisse des associations de parents de personnes mentalement handicapées, septembre 2013

Andrée Benz



Comment préserver (autant que possible) ses dents et ses gencives

Source : Synthèse réalisée par le Réseau-Lucioles avec les corrections du Professeur Jean-Jacques Morrier, faculté d'Odontologie de Lyon et du Professeur Jean-Louis Sixou, faculté d'Odontologie de Rennes 1. Ce texte a été rédigé à partir des pages Web du site de l'Université de Rennes, et en surfant sur les sites des associations dentaires française et canadienne, de Medsite, eufic.org, de comdentaire.free, de servicevie.com ..."

Il y a 4 "leviers" pour lutter contre les problèmes bucco-dentaires :

1- L'ALIMENTATION

- L'objectif à garder en tête : ...
- Les aliments les plus cariogènes...
- Bien terminer un repas
- Les édulcorants et sucres non cariogènes

2- L'HYGIENE BUCCO-DENTAIRE

- Pas n'importe quelle brosse à dents
- Pas n'importe quel dentifrice
- L'art et la manière de se brosser les dents
- Des produits de rinçages pour prévention
- Inflammations gingivales - Que faire ?

3- LE RENFORCEMENT DES DENTS PAR APPORT DE FLUOR

3- VOIR UN DENTISTE REGULIEREMENT

- Des actes de prévention efficaces chez le dentiste
- Une carie ? Il est parfois possible d'éviter l'anesthésie générale

• Les 4 "leviers" pour lutter contre les problèmes :

Dans la bouche, à la surface des dents et entre les dents et les gencives, se forme en permanence la plaque dentaire, un dépôt presque invisible.

Cette plaque dentaire accueille de nombreuses bactéries.

Lorsque l'on consomme "des sucres" (pas que le sucre en poudre mais aussi les fruits, les produits laitiers, le pain, etc.), les bactéries les transforment en acides, acides qui peuvent s'attaquer à l'émail des

dents et entraîner ainsi des caries. La plaque dentaire, présente entre la gencive et la dent, peut être aussi responsable de gingivites et de parodontites, c'est-à-dire, d'une atteinte des tissus de soutien de la dent.

Pour lutter contre les caries, vous disposez de **4 leviers** :

- L'alimentation,
- L'hygiène bucco-dentaire,
- Le renforcement des dents par apport de fluor,
- Voir un dentiste régulièrement.

• 1- L'ALIMENTATION

L'OBJECTIF A GARDER EN TETE : Il faut éviter les prises multiples et répétées d'aliments pendant la journée

- **3 repas** par jour + éventuellement le goûter du matin et celui du soir pour les enfants. Du coup, la salive, entre chaque repas, se charge d'abaisser le niveau d'acidité dans la bouche.
- Le temps de mastication est donc important aussi ... : Plus vous mastiquez, plus vous sécrétiez de la salive, plus celle ci contribue à la baisse de l'acidité.
- Si vous grignotez en permanence tout au long de la journée, vous déclenchez à chaque fois, un nouveau pic d'acidité dangereux pour l'émail des dents.
- Eviter d'avoir des sucreries à la maison, mais si vous ne pouvez résister..... Si c'est impossible, il vaut mieux:
 - les servir avant ou pendant le repas,
 - Sinon, se brosser les dents après,
 - Sinon recourir à des chewing-gums "sans sucre" et autres produits à base de sucres de substitution (édulcorants de type aspartame, polyols...) en sachant qu'ils sont cependant à consommer avec modération (risque de diarrhée, flatulence...) et que les **produits à base d'aspartam ne sont pas à donner aux enfants de moins de 3 ans.**
- Evitez aussi **que l'enfant** passe sa nuit et/ou la journée avec un biberon dans la bouche contenant autre chose que de l'eau ; **A partir du moment où ses premières dents apparaissent**, il faut viser le même objectif que pour un adulte : ne pas l'exposer à une consommation continue "de sucres". Et donc, ne pas le laisser boire, en continu, du lait sucré ou non, de l'eau sucrée, du jus de fruits, des sodas...**L'eau doit pouvoir suffire.** Il faut savoir notamment que pendant le sommeil, l'organisme sécrète beaucoup moins de salive et les dents sont moins protégées.

Les aliments les plus cariogènes...

Sous le mot "**SUCRES**", on désigne à la fois le sucre en poudre, mais aussi, les fructoses (contenu dans les fruits), l'amidon (contenu dans le pain, le riz, les pâtes...) et le lactose (contenu dans les produits laitiers)...

On trouve donc malheureusement, les sucres un peu partout y compris dans de très nombreux aliments nécessaires à l'organisme. A la consigne de base qui est de ne pas manger entre les repas, il faut ajouter que les produits suivants sont particulièrement cariogènes... hors des repas :

- Les gâteaux secs et/ou d'apéritif, les fruits secs,
- Les frites,
- Certains fruits comme les bananes,
- Les confiseries,
- Le pain, qui est un aliment très tentant entre les repas...
- Les boissons sucrées, les sodas (attention, les boissons type soda sont acides, ce qui favorise la déminéralisation de l'émail dentaire)
- Les yaourts aux fruits,
- Les jus de fruits y compris sans sucre ajouté,

- Certains condiments et assaisonnements.
- Certains médicaments même, comme les sirops pour la toux, peuvent contenir des sucres. Ils peuvent parfois être remplacés par des médicaments sans sucre ; en tous cas, **il faut impérativement se laver les dents après.**

Cherchez à terminer le repas avec un aliment non sucré ou protecteur

- Le fromage, par exemple, s'il est pris à la fin du repas, peut contribuer à faire baisser l'acidité dans la bouche. (Manger le fromage après le dessert est intéressant pour la protection des dents).
- L'eau, tout simplement, utilisée en fin de repas, contribue à diluer les acides.

Les édulcorants et sucres non cariogènes

Pour donner un goût sucré aux aliments, on peut aussi recourir aux édulcorants et sucres non cariogènes : Les plus connus sont :

- ▶ Le Xylitol (surtout contenu dans les chewing-gums sans sucre),
- ▶ L'Aspartam
- ▶ La Saccharine
- ▶ Et l'Acesulfame de potassium

2- L'HYGIENE BUCCO-DENTAIRE

Pas n'importe quelle brosse à dents... :

- Choisir une brosse à dents à poils doux et arrondis dont la tête est de petite taille pour aller partout.
- Il existe des brosses à dents adaptées pour faciliter leur utilisation par l'enfant (un ergothérapeute peut vous aider dans ce sens)
- L'utilisation d'une brosse à dents électriques peut parfois faciliter le nettoyage mais attention aux blessures des gencives.

Brosse à dents électrique

- Il existe aussi des brosses à dents à trois têtes, permettant de nettoyer les dents postérieures par mouvement d'aller-retour (Superbrush, Dectra Pharm : à priori distribuée dans les réseaux d'hypermarchés Carrefour-Auchan-Leclerc)
- Si le brossage est impossible, il peut être remplacé par le nettoyage des surfaces dentaires à l'aide d'une compresse imprégnée d'un agent anti-microbien comme la chlorhexidine (voir plus loin)
- Il faut changer de brosse à dents tous les 2 à 3 mois parce que celle-ci retient une flore microbienne importante. (la brosse est à désinfecter en cas d'infection buccale)
- Pas n'importe quel dentifrice... :
- Il faut choisir un dentifrice fluoré convenant à l'enfant et dont la concentration en fluor est adaptée à son âge et à son comportement (capacité à cracher, à ne pas avaler le dentifrice...). Il ne faut pas choisir de dentifrice fortement dosé en fluor sans avis du dentiste.
- Il faut aussi **faire attention aux risques d'ingestion de dentifrice chez les plus jeunes** : il est recommandé pour cela, de choisir un dentifrice au fluor, "formule enfant" et de mettre peu de dentifrice sur la brosse à dents.
- **Et puis, il y a l'art et la manière de brosser les dents :**
- Brosser les dents des enfants aussitôt leur apparition., dès le plus jeune âge.
- Chercher le plus possible à ce que l'enfant prenne plaisir à se brosser ou se faire brosser les dents (facile à dire...c'est un axe qu'il faut chercher à privilégier dès le plus jeune âge).
- Chercher le plus possible à rendre l'enfant acteur sinon partenaire de cet acte.
- Lorsque le brossage des dents est possible :
- L'idéal, c'est 3 brossages par jour (un après chaque repas)
- Le brossage le plus important est celui du soir.
- Le brossage, idéalement, se fait arcade par arcade.

- La brosse à dent est passée latéralement dans un premier temps pour décoller la plaque dentaire, puis dans le sens vertical, de la gencive vers les dents.
- Il ne faut pas frotter mais masser les dents.
- Il ne faut plus manger après le brossage des dents, particulièrement celui du soir, parce-que la nuit, vous êtes moins protégé par la salive dont la sécrétion diminue pendant le sommeil.
- Lorsque le brossage n'est pas possible, il y a d'autres solutions :
- On peut éliminer la plaque dentaire en passant une compresse : face « côté langue », face "horizontales" et face « côté lèvres », de la gencive vers les dents. La compresse peut être recouverte de dentifrice au fluor, d'une solution de bain de bouche au fluor ou de chlorhexidine (antibactérien efficace). L'idéal est d'alterner l'un et l'autre. **Pour éviter tout risque d'interaction entre le Fluor et la Chlorhexidine**, certains auteurs recommandent de les utiliser au moins, à plus de 30 minutes d'écart.
- Pour maintenir la bouche ouverte et ne pas se faire broyer les doigts : Vous pouvez utiliser une grosse gomme à encre(style architecte) que vous placez du coté opposé à celui que vous allez brosser. Vous pouvez aussi vous protéger les doigts avec un doigtier en caoutchouc que vous pouvez trouver en papeterie (il sert à compter les billets de banque). Certains parents, encore, fabriquent des cales en bois.

Il faut aussi penser à nettoyer les espaces inter-dentaires (35% de la surface des dents).

► Plusieurs solutions pour cela :

- Le fil dentaire est fait pour cela.
- Lorsque le handicap et la coopération le permettent, les jets dentaires, brossettes et goupillons (une seule touffe) peuvent être très utiles et efficaces aussi.
- Il existe enfin des applicateurs pour nettoyer les espaces inter-dentaires si la rétraction gingivale favorise la rétention d'aliments.

ON PEUT AUSSI, PAR PREVENTION, RINCER LA BOUCHE LE SOIR, AVEC ... :

Avant le coucher, enfin, on peut rincer les dents et la bouche avec une brosse à dents ou une compresse imbibée de chlorhexidine. Le chlorhexidine (aussi présent dans certains rince-bouche vendus sous ordonnance) est un agent antibactérien qui reste sur les gencives quelque temps après le rinçage ; Il est l'un des agents le plus efficace contre la plaque dentaire et l'anticipation des problèmes de gencive. D'autres produits antiseptiques peuvent être utilisés en alternance :

- L'Hexétidine,
- Les huiles essentielles
- La Listerine non diluée,
- La sanguinarine (extrait d'une plante sauvage d'Amérique du Nord)
- Le Fluorure d'étain.

Tous ces produits sont utilisés pour assurer une bonne hygiène buccale. Ils jouent donc un rôle important dans la prévention mais également dans le traitement des affections gingivales et des muqueuses.

Inflammations gingivales :

Que faire ?

- L'inflammation gingivale est principalement due à une mauvaise hygiène bucco-dentaire et donc à la présence de plaque dentaire. Elle se caractérise par des gencives rouges, œdématisées et saignant facilement. Le moyen de prévention le plus efficace consiste en un brossage régulier (3 fois par jour).
- Si cette inflammation est importante, il faut consulter son dentiste qui pratiquera un nettoyage professionnel et pourra prescrire des bains de bouche antiseptiques (chlorhexidine...).

- La prise de médicaments anti-épileptiques (Gardéнал, Dihydan, Dépakine, Tégrétole, Zarontin) peut entraîner aussi des problèmes de gencive (prolifération de la gencive). Cette prolifération est aussi dépendante de l'hygiène bucco-dentaire.
- Si cette prolifération est trop importante, la seule thérapeutique est chirurgicale, le dentiste coupe les excès de gencive.
- Un acte chirurgical est également parfois nécessaire lorsqu'il y a eu formation d'une poche entre la gencive et la dent. Ce type d'intervention n'est pas tout le temps possible car il requiert un minimum de coopération du patient Voir un dentiste pour lui en parler.

• 3- LE RENFORCEMENT DES DENTS PAR APPORT DE FLUOR

- Le fluor est un agent de prévention de la carie dentaire très efficace. Par sa présence, y compris chez l'adulte, il renforce la résistance de l'émail à l'attaque acide.
- Le fluor, vous en prenez tous les jours, dans l'alimentation, les boissons (eau embouteillée le plus souvent St yorre, vichy célestins, badoit...), le thé, le sel de cuisine, certains chewing-gums, la plupart des dentifrices...).
- La plus grande efficacité du fluor est obtenue par sa présence régulière à faible dose, sur une période prolongée, dans la cavité buccale, d'où l'intérêt de se brosser régulièrement les dents avec un dentifrice fluoré.
- Mais attention, trop de fluor peut provoquer des taches sur les dents (fluorose), c'est pourquoi, pour les enfants en bas âge ou pour ceux qui ne recrachent pas, il faut éviter les dentifrices trop fortement dosés en fluor. Pour un enfant en bas âge, choisir un dentifrice "enfant".
- En cas de risques carieux importants, votre dentiste peut prescrire des suppléments fluorés à avaler. Avant cette prescription, le praticien fait un bilan des différents apports fluorés afin de ne pas dépasser la dose toxique pour les dents.
- **Nous savons cependant que le fluor le plus protecteur n'est pas celui qu'on avale**, mais celui qui reste sur la surface des dents ; ainsi, le dentiste cherchera davantage dans les cas de risques carieux importants, à prescrire un apport de fluor par dépôt d'un gel ou d'un vernis fluoré ou encore sous la forme de bains de bouches.

• 4- VOIR UN DENTISTE REGULIEREMENT

- Surtout avec un enfant différent, ne pas attendre les problèmes, consulter le dentiste le plus tôt possible.
- Lorsque le risque carieux est important, il est recommandé de faire une première visite chez le dentiste dès 1 an. Cette visite est l'occasion de détecter :
 - les premiers risques de caries,
 - la présence anormale de plaque dentaire,
 - les mauvaises habitudes alimentaires.
- Le mieux est de visiter le dentiste régulièrement, tous les 6 mois, **pour qu'un lien se tisse entre votre enfant et lui**. C'est aussi, pour l'enfant, un bon moyen de se familiariser avec le matériel, le voir, ressentir l'effet d'un jet, d'apprendre à ouvrir la bouche, de faire confiance au dentiste. C'est aussi pour ce dernier, un bon moyen pour déceler un démarrage de carie, lequel peut parfois être rattrapé très simplement.

Un dentiste :

- Peut repérer des signes de début de caries (réversibles),
- Dépiste et soigne les caries et autres problèmes bucco-dentaires,
- Pratique les détartrages qui visent à protéger des problèmes de gencives,
- Donne des conseils spécifiques.
- Le dentiste doit donc intervenir le plus tôt possible dans la vie de la personne handicapée.
- Ceci dit, il n'est pas évident de **trouver un dentiste spécialisé, Surtout pour les besoins spécifiques de la personne qu'on accompagne**. Le Réseau-Lucioles prépare actuellement une liste des centres de soins dentaires officiels, c'est-à-dire affiliés aux facultés dentaires françaises : Rennes, Lyon, Clermont-Ferrand, Marseille, Paris, Lille, Reims, Bordeaux, Montpellier, Toulouse, Nancy, Nantes, Strasbourg et Brest, Nice.

Avant mise en ligne permanente, nous pouvons vous donner les coordonnées téléphoniques du centre le plus proche de chez vous.

- Précisez-nous que vous cherchez un centre de soins dentaires,
- Précisez-nous, parmi les 15 villes citées plus haut, celle qui vous intéresse,

Peut-être pourrions nous vous orienter...

Il existe aussi des actes de prévention efficaces.

► **L'application de gels ou vernis fluorés** sur les faces lisses des dents peut retarder les attaques bactériennes. (nous en avons parlé plus haut).

- Ces actes requièrent une collaboration minimale de la part du patient : du calme et une bouche maintenue entr'ouverte éventuellement à l'aide d'une cale pendant 3 fois 1 minute et demie) peuvent suffire.
- Ces soins ne sont pas remboursés ; mais ils peuvent être :

- Ajoutés à la liste des dépenses que vous adressez lors du renouvellement de votre demande d'allocation,
- Vous pouvez aussi solliciter la caisse de solidarité de votre mutuelle.

► **Scellement des sillons, des puits et fissures des dents** très anfractueuses (molaires, prémolaires, incisives latérales supérieures...) à l'aide d'une résine blanche, transparente ou de la couleur de la dent (soin plutôt rapide, non mutilant, renouvelable, mais qui demande davantage de coopération de la part du patient).

*Ce soin n'est malheureusement remboursé par la sécurité sociale que pour les molaires permanentes à condition qu'il soit effectué avant l'âge de 14 ans. Son renouvellement, par contre, n'est pas remboursé.

Pour soigner les caries ou l'extraction de dents, il est parfois possible d'éviter l'anesthésie générale :

« La sédation consciente » au Méopa et/ou la prémédication sont de plus en plus pratiquées en France, essentiellement dans les centres de soins hospitalo-universitaires et certains hôpitaux spécialisés. Ces techniques ne sont pas accessibles à tous, car elles demandent de la part du patient, un certain niveau de coopération. Vous ne serez fixé sur ce point qu'en rencontrant votre dentiste spécialisé.

LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

Monsieur Christophe Boillon 6, rue du Verger d'Agathe – 25640 Pouligney-Lusans
 Monsieur Alain Snakkers 6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir
 Monsieur Jacques Carrez 11, allée des Champs de Geneviève - 5870 Chatillon le Duc
 Monsieur Erwan Begasse 37, Allée de la Roselière- 35830 Betton
 Monsieur Malik Khelifi 9, Boulevard du Cambre d'Aze – 66120 Font Romeu
 Monsieur Alain Landry 2, Lot. Les Noyers, Imp. F. Roux - 26750 St Michel sur Savasse
 Monsieur Fabrice Mouttet Rte de Bossonnens 12 - 1612 Ecoteau - Suisse
 Madame Patricia Rio 2, rue Simone Signoret – 50600 Lorient
 Madame Danielle Snakkers 6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir

afscdl@orange.fr
alain.snakkers@orange.fr
jac.carrez@wanadoo.fr
lywan@free.fr
malik_khelifi@hotmail.fr
alainlandry@orange.fr
lefab@lefab.ch
patricia.rio373@orange.fr
danielle.snakkers@orange.fr

RESPONSABLE DES RELATIONS INTERNATIONALES :

Madame Andrée Benz Juffly – 74250 Fillinges

andreebenz@gmail.com

CONTACTS REGIONAUX

Erwan Begasse
 Tel : 09 52 22 86 05
 Email : lywan@free.fr

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

Malik Khelifi
 Tel : 04.68.30.26.95
 Email : malik_khelifi@hotmail.fr

- ⇒ Corse
- ⇒ Algérie

Josiane Chivot
 Tel : 02.41.79.15.62
 Email : josiane.chivot@wanadoo.fr

- ⇒ Aquitaine
- ⇒ Auvergne
- ⇒ Limousin

Jacques Carrez
 Tel : 03.81.56.91.44
 Email : jac.carrez@wanadoo.fr

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

Patricia Rio
 Tel : 02.97.83.60.81
 Email : patricia.rio373@orange.fr

- ⇒ Bretagne
- ⇒ Pays de Loire
- ⇒ Poitou - Charentes

Alain Landry
 Tel : 04 75 05 02 34
 Email : alainlandry@orange.fr

- ⇒ PACA
- ⇒ Rhône - Alpes

Nelly Maréchal
 Tel : 02.47.45.37.90
 Email : nelly.marechal@bbox.fr

- ⇒ Centre

Malik Khelifi
 Tel : 04.68.30.30.63
malik_khelifi@hotmail.fr

- ⇒ Languedoc Roussillon
- ⇒ Midi Pyrénées

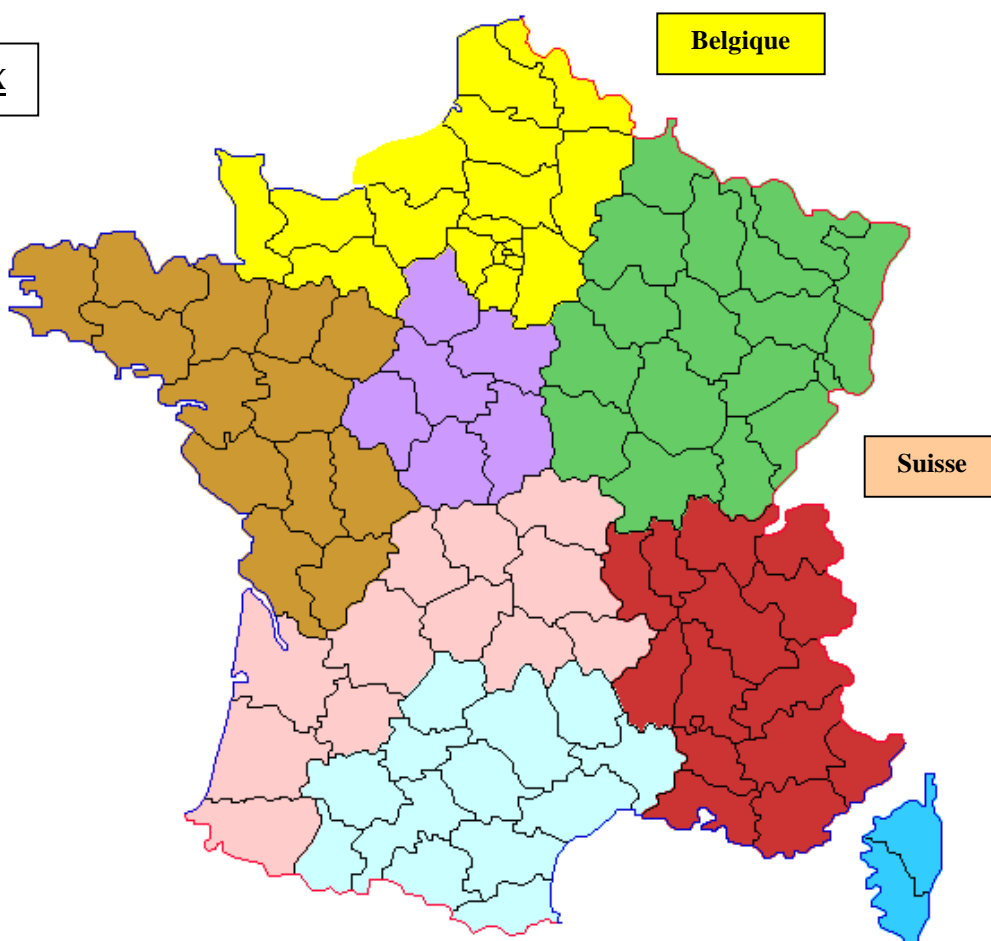
Catherine Brusset
 Tel : 05.59.04.19.94
kthb@free.fr

Fabrice Mouttet
 Tel : 021 647 24 39
 Email : lefab@lefab.ch

- ⇒ Suisse

Christophe BOILLON
 Tel : 03.81.63.21.43
 Email : afScDL@orange.fr

- ⇒ DOM - TOM



DOM - TOM

Algérie

Belgique

Suisse