



« Aider les personnes handicapées atteintes du syndrome de Cornélia 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 Cornélia de Lange et la diffuser le plus largement possible ».

Extrait des Statuts de l'AFSCDL

Bulletin AFSCDL N° 55



ASSEMBLÉE GÉNÉRALE

*L'AG et la journée des familles auront lieu
en Ardèche les 27, 28 et 29 septembre 2024*

AFSCDL - Association Française du Syndrome de Cornélia de Lange
Siège social : 6, rue Pierre Bonnard – 78370 PLAISIR - Tél. : 07 80 05 99 62 – contact@afscdl.fr - <http://afscdl.fr>
Association Loi 1901 - Journal Officiel du 16 Octobre 1996

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. : 07 80 05 99 62

Web : <http://afscdl.fr>

Courriel : contact@afscdl.fr

Conseil d'Administration :

- Edwige VALLA – Présidente
- Andrée BENZ – Vice-présidente et responsable des relations internationales
- Alain SNAKKERS – Trésorier
- Lilian MONIQUE – Secrétaire Général
- Christophe BOILLON – Administrateur
- Jacques CARREZ – Administrateur
- Rémi BOUSSEAU – Administrateur
- Malik KHELIFI – Administrateur
- Fabrice MOUTTET – Administrateur
- Aurélie GORECKI – Administratrice
- Nelly MARECHAL – Administratrice
- Eric MARECHAL – Administrateur
- Magalie MONIQUE – Administratrice
- Aurore BOUSSEAU – Administratrice
- Danielle SNAKKERS – Administratrice et 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 DE LA PRESIDENTE

Chers amis,

Quel plaisir j'ai de savoir qu'on va à nouveau tous se revoir lors de l'assemblée générale en septembre à Vogüé.

Je fais tout le nécessaire pour que vous gardiez un bon souvenir de cette AG comme celle effectuée en 2016.

Je sais que la fin d'année et le début de celle-ci a été difficile pour certaines familles à cause de tous ces virus qui circulaient, mais j'espère que tout est rentré dans l'ordre pour vous.

Étant présente au Congrès international en Espagne, je vais vous faire un petit récapitulatif dans le bulletin et j'aborderai le sujet lors de la prochaine assemblée générale.

J'espère sincèrement vous voir en Ardèche du 27 au 29 septembre 2024, afin qu'on puisse passer de bons moments conviviaux avec des échanges et des conseils pour nous aider dans notre quotidien.

Je remercie infiniment les membres du conseil d'administration et les familles qui ont contribué à l'élaboration de ce bulletin.

Prenez soin de vous et de vos proches.

Edwige VALLA

TABLE DES MATIÈRES

AU REVOIR PETIT ANGE CLARA ET FREDDY	5
LA COMMUNICATION PROFONDE ACCOMPAGNÉE	6
LE LANGAGE DU CŒUR	6
<i>Témoignage de Catherine et Jean-Benoît Henckes.....</i>	6
<i>Témoignage des deux sœurs de Thomas.....</i>	7
<i>Le témoignage de Monsieur et Madame HENCKES et leurs enfants est précieux à plus d'un titre</i>	9
CONGRES INTERNATIONAL EN ESPAGNE	11
LE COMPORTEMENT D'AUTOMUTILATION (SIB) DANS LE SCdL	13
<i>Principaux problèmes liés aux comportements d'automutilation.....</i>	13
<i>Problèmes de comportement :</i>	13
<i>Facteurs médicaux (les suspects habituels) :</i>	15
<i>Facteurs psychologiques :</i>	15
<i>Développement</i>	15
<i>Profil de développement.....</i>	15
<i>Facteurs environnementaux :</i>	16
<i>Apprentissage opératoire :</i>	16
<i>Collaboration interprofessionnelle : Ce que nous devons faire :</i>	16
<i>Les parents comme experts :</i>	16
<i>Analyse personnalisée de la situation</i>	17
<i>A réaliser/à prendre en compte à la maison :</i>	17
L'ÉPILEPSIE DANS LE SCdL.....	18
LE CERVEAU DANS LE SCdL	18
LES NERFS COMMUNIQUENT AVEC LE CERVEAU.....	18
<i>Dysfonctionnement du système nerveux autonome</i>	18
LE CERVEAU EST DÉFAILLANT CONVULSIONS/ÉPILEPSIE.....	19
<i>Chez les personnes atteintes du SCdL.....</i>	19
<i>Traitement de l'épilepsie</i>	20
<i>Pourquoi traiter les crises d'épilepsie ?</i>	20
<i>Epilepsie résistante aux médicaments.....</i>	20
<i>Les traitements non médicamenteux.....</i>	21
<i>Chirurgie de l'épilepsie</i>	21
<i>RNS – neurostimulation réactive.....</i>	21
<i>La sécurité en cas de crise</i>	21
<i>Plan d'action en cas de crise</i>	22
<i>Recommandations générales.....</i>	22
ASSEMBLEE GENERALE DE L'AFSCDL 2024	23
LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION	24

AU REVOIR PETIT ANGE CLARA ET FREDDY

Le 8 novembre 2023 nous avons appris avec une très grande tristesse et une grande douleur le départ inattendu de la petite Clara CABON, à l'âge de 7 ans.

Un grand nombre d'entre nous avait eu le plaisir de faire connaissance avec ses parents Emilie et Guillaume et son petit frère Jules, à l'occasion de 2 réunions de familles de l'AFSCDL à Marseille en 2022 et à Amboise en 2023.

Clara était une petite extraordinaire très courageuse avec plein d'entrain, elle adorait jouer avec son petit frère Jules.

L'AFSCDL a pris part à la douleur de la famille et lui a adressé son amitié sincère et son soutien au nom de tous les adhérents.



C'est avec beaucoup de tristesse que nous avons appris par sa maman Christelle le décès de Freddy CHATAIN le 20 décembre 2023 âgé de 32 ans. Freddy avait trouvé en Belgique une institution où il a pu s'épanouir ces dernières années. Des dons recueillis au cours des obsèques ont été transmis à l'AFSCDL par sa famille. Nous leur avons témoigné notre reconnaissance et notre soutien dans cette lourde épreuve.

Le langage du cœur

Témoignage de Catherine et Jean-Benoît Henckes

Nous sommes parents de 3 enfants : Thomas 28 ans, Alexia 25 ans et Marie 22 ans.

Thomas, est né avec le syndrome Cornelia De Lange, le 6 mars 1996.

Nous ne savions rien de son handicap avant sa naissance et avons été pris au dépourvu. Néanmoins dès le début nous voulions communiquer avec lui. Comme il n'entend pas, toute la famille s'est mise à la langue des signes. Cela nous a permis de communiquer pendant environ 10 ans sur les choses du quotidien avec lui. Il arrivait également à signer certains mots. Malheureusement à 10 ans il a perdu la vue et cette communication s'est arrêtée.

A partir de là nous avons continué à lui parler et on sentait qu'il comprenait mais lui ne pouvait pas nous répondre.

En juin 2019 une connaissance invite Catherine à une conférence, à Bastogne où nous habitons, sur la Communication Profonde Accompagnée donnée par Agnès Jamar, formatrice en Communication Profonde Accompagnée en Belgique. A la sortie de la conférence, Catherine étant très cartésienne et sceptique, elle trouvait cela bien pour les autres, mais pas trop pour nous.

Un mois plus tard, rappelé pour la Xième fois par l'institution car Thomas n'était pas en forme, complètement désespérée elle décide d'appeler Agnès et de faire une séance de Communication Profonde Accompagnée avec Thomas. Dès qu'Agnès s'est connectée de cœur à cœur avec Thomas, il s'est instantanément apaisé. Quand Agnès a eu fini et qu'elle a lu le message de Thomas, Catherine, très émue, restait toutefois sceptique tout en admettant qu'elle retrouvait dans le texte des expressions qui nous sont familières. Le soir quand Catherine a partagé le texte en famille, Thomas qui était dans mes bras en train de boire son biberon, a interrompu son repas et s'est mis à rire. Il était tout simplement heureux ! Nous étions tous les 4 interpellés et fort émus.

Un mois plus tard c'était les 18 ans de Marie et nous voulions lui faire une surprise. Catherine a demandé à Agnès de faire une seconde séance. Là Thomas s'est adressé à chacune de ses sœurs de façon tellement personnelle qu'il était impossible de ne pas y croire, Agnès ne connaissait pas nos filles, impossible pour elle d'inventer cela !

A partir de là Agnès est venue +/- toutes les trois semaines, car aussi bien lui que nous étions demandeurs. Par la suite nous avons désiré nous former nous-même afin de pouvoir communiquer directement avec Thomas.

Les bénéfices de la CPA sont multiples, aussi bien sur des points concrets que sur l'épanouissement de Thomas.

Concrètement : Thomas est bien plus apaisé, il ne s'automutile quasiment plus, il peut exprimer ses maux et états d'être qui nous permettent de mettre en place le suivi nécessaire. Thomas étant en institution, quand il rentre le WE la première chose qu'il nous fait comprendre, c'est qu'on prenne le

temps de se mettre à son écoute. Instantanément cela l'apaise et le WE peut commencer. Attention, cela ne permet pas de savoir s'il a faim ou soif, chaud ou froid. Cela lui permet d'exprimer ses émotions et ses ressentis et comme dit Thomas, « maintenant soyez détendus, plus jamais rien de grave puisque maintenant nous pouvons communiquer ».

Sur le plan de son épanouissement personnel, il peut s'exprimer et nous transmettre ses émotions, ses pensées, ses ressentis et ses états d'être.

Cela nous a permis de le considérer comme un adulte (il a aujourd'hui 28 ans) et plus comme un enfant. Pour lui cela change tout, il se sent reconnu et existant. Dès lors nous nous rendons compte que c'est lui qui nous fait grandir. Il nous distille des paroles de Sages qu'il nous demande de diffuser largement. A cet effet ces sœurs ont créé un compte Instagram et Facebook #parolesdunfreredifferent.

Vous retrouverez plus d'informations sur la Communication Profonde accompagnée sur notre site internet www.cpacommunication.be

Nous vous souhaitons une belle découverte de cette méthode qui a changé notre vie à tous les 5 !

Témoignage des deux sœurs de Thomas

Nous sommes arrivées sur terre respectivement en 1998 et en 2001 soit 2 et 5 ans après notre grand frère Thomas. Quand nous avons choisi notre famille, nous savions que Thomas y vivait déjà et il est l'une des raisons pour lesquelles nous avons choisi de naître ici. Cela, nous en sommes parfaitement conscientes aujourd'hui mais ce n'était pas le cas avant de découvrir la Communication Profonde Accompagnée.

Le 23 août 2019, Agnès (facilitante en Communication Profonde Accompagnée) vient pour la deuxième fois à la maison afin de faciliter Thomas. Ce jour-là, nous sommes toutes les deux présentes avec maman pour assister à la séance et c'est avec beaucoup d'émotions que nous découvrons ce que Thomas sait et voit de nous depuis notre naissance. Il s'adresse à chacune de nous deux d'une façon magnifique et si personnelle que si nous avions eu des doutes sur cette méthode de communication, ils auraient instantanément disparus. On se rend alors compte que Thomas comprend tout depuis sa naissance. Cela faisait quelques années déjà qu'on avait remarqué qu'il comprenait certaines choses mais on ne savait pas comment, à partir de ce moment-là on a compris qu'il entendait et ressentait les choses à partir de son cœur, tout simplement.

A partir de là, on a continué à voir Agnès tous les mois et chaque fois, Thomas a pu s'exprimer sur ses ressentis physiques dans son corps porteur d'un handicap, sur ses ressentis émotionnels par rapport à toutes les situations qu'il vivait au quotidien mais également sur la façon dont il voit la vie. Cela nous a véritablement ouvert l'esprit sur une autre façon de percevoir le monde qui nous entoure et surtout notre monde intérieur. On a commencé à comprendre que chacun choisit la famille, le pays et l'environnement dans lequel il va naître. Cela nous a tout de suite paru évident que nous avons choisi cette famille en étant pleinement conscientes qu'il y vivait déjà un enfant différent. Nous avons choisi cette famille car on savait que Thomas allait nous apporter tellement en tant que grand frère. Tout est devenu de plus en plus évident au cours des textes en Communication Profonde Accompagnée. Chaque mois, on peut compter sur ses précieux conseils et chacun de nous trois a pu reprendre pleinement sa juste place dans la fratrie. Avant cela, de par sa petite taille et son handicap, on avait

tendance à voir Thomas comme notre petit frère, ce qui n'est pas juste, ni pour lui ni pour nous. Maintenant on a donc l'habitude de demander conseil à Thomas quand on a des doutes par rapport à certaines choses dans la vie, il nous aide avec plaisir comme n'importe quel autre grand frère le ferait et en plus, cela lui fait énormément plaisir qu'on lui demande son avis car il se sent alors reconnu et utile.

En plus de cela, on a également commencé à voir de plus en plus Thomas comme un être humain comme tous les autres. Il nous a dit des choses comme "ce sont vous les handicapés, pas nous" et on a compris qu'il avait raison, il voit la vie avec son cœur là où nous la voyons trop souvent avec notre mental. On a donc appris à voir plus souvent la vie avec notre cœur, à suivre notre intuition et à voir Thomas comme un adulte comme les autres étant donné que chacun est différent.

Aujourd'hui, nous continuons d'en apprendre chaque jour sur la façon dont Thomas voit et vit les choses au quotidien. Nous partageons toutes les semaines des morceaux de textes qu'il nous transmet via la CPA sur nos pages Facebook et Instagram "Paroles d'un frère différent" afin qu'un plus grand nombre de personnes puisse comprendre la façon dont il vit et également afin de diffuser de l'amour et de la joie car c'est souvent ce qu'il fait via ses textes.



Alexia & Marie, les petites sœurs préférées de Thomas

Le témoignage de Monsieur et Madame HENCKES et leurs enfants est précieux à plus d'un titre

Il souligne d'abord la souffrance et l'isolement terribles des personnes en situations de handicap sévère de communication et de leur famille.

Mais même confrontés à des capacités d'interactions très limitées, il a été prouvé de manière scientifique :

- L'importance de maintenir chez les proches la conviction de la possibilité d'interactions, la conviction qu'au-delà du handicap un être sensible existe qui vaut la peine d'être stimulé encore et toujours.
- L'importance de garder le maximum d'interactions verbales (parler, lire, chanter) et non verbales (toucher, caresse, massage, stimulation olfactive, musique, vibrations...).
- Le fait qu'encourager toutes ces interactions œuvre pour le bien-être de tous (enfants/adultes handicapés et proches).

Des interventions d'équipes pluridisciplinaires formées dans des cursus universitaires reconnus (pédiatres, psychiatres, psychologues, orthophonistes, psychomotricien·ne, etc.) devraient être mieux et d'avantages proposées aux familles. Ces professionnels doivent s'appuyer, du fait de leurs formations, sur des modèles d'interventions théoriquement validés et ayant fait preuves solides de leurs bénéfices et efficacité.

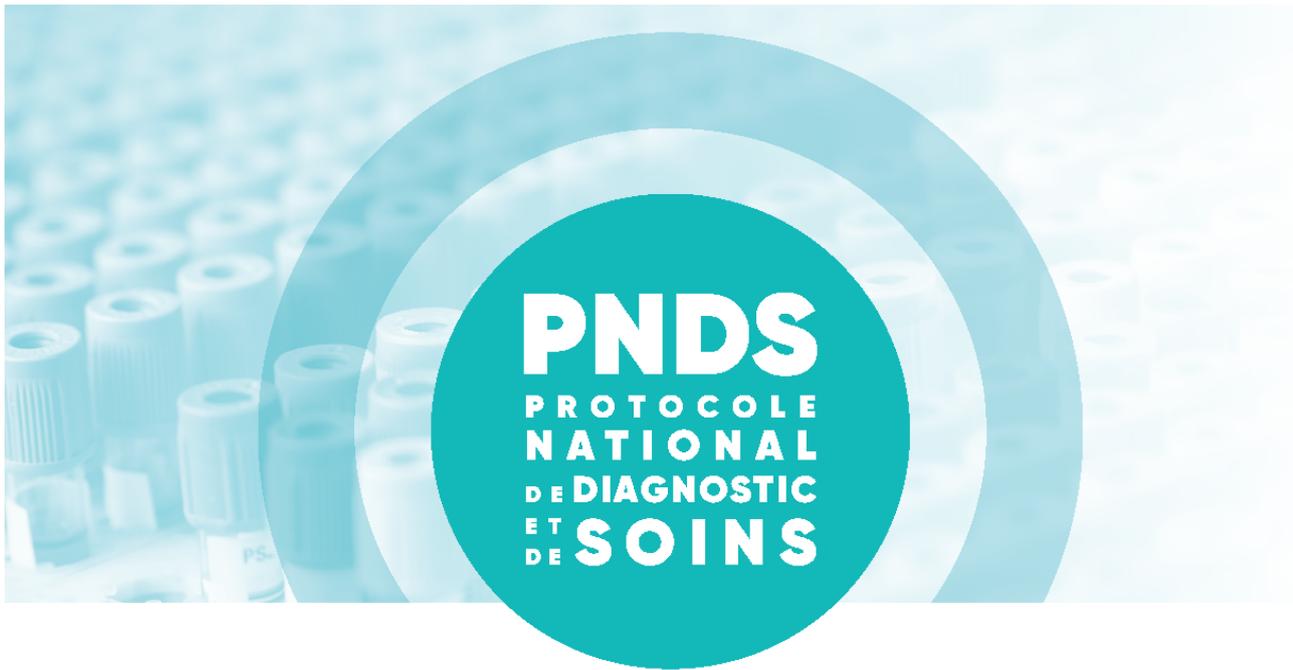
A défaut de mieux et d'avantage accompagner les familles confrontées à une situation de handicap de communication sévère, le risque est de les laisser dans l'errance et le désarroi, la solitude, le sentiment d'impuissance.

Le risque est aussi de les laisser à la merci d'approches plus obscures.

Le problème c'est que « La communication facilitée » n'est pas une technique de communication ni même de communication augmentée ou alternée mais procède du devinement et de l'interprétation, de techniques de mentalistes pour convaincre. Avec la « communication profonde accompagnée » elles s'appuient sur des concepts ésotériques qui sont pseudo psychologiques et scientifiques (cerveau profond, communication directe avec l'inconscient, lien transcendant de l'être, résonnance cœur à cœur) et du même ordre que le spiritualisme ou le chamanisme.

Ce sont des approches que l'on peut respecter quand elles sont sincères, naïves et dénuées de volonté de manipulation et emprise. Mais elles sont de l'ordre de la croyance, du religieux et non de la raison et de la science (jusqu'à preuve du contraire).

Alain Kervarrec, Orthophoniste, Psychologue Clinicien, spécialisé en neuropsychologie, Psychothérapeute. Chargé de cours à l'Université Bretagne Ouest (Brest) : DUOB et Master de Psychologie.



SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE

Qu'est-ce qu'un protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) ?

Il s'agit d'un référentiel de bonnes pratiques dédié aux maladies rares à l'intention des professionnels de santé. Ce guide permet d'expliciter la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimales et le parcours de soins des patients et a pour but d'harmoniser la prise en soins et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Il est rédigé en concertation par les experts multidisciplinaires de la maladie des centres de référence sur la base de publications scientifiques et de leurs argumentaires, avec des associations de patients et des médecins généralistes.



LE PNDS SE DÉCLINE EN TROIS PARTIES

- La synthèse à destination du médecin traitant
- Le texte du PNDS
- L'argumentaire des publications scientifiques



https://www.has-sante.fr/jcms/p_3385210/fr/syndrome-de-cornelia-de-lange

CONGRES INTERNACIONAL EN ESPAÑE

Le congrès a eu lieu du 29 novembre au 2 décembre 2023 à Saragosse en Espagne. Plusieurs pays membres étaient présents et nous étions 11 personnes à représenter la France.

La journée du 29 novembre était consacrée à la réunion du comité scientifique qui délibère sur le syndrome Cornelia de Lange (sur les gènes, les avancées sur la pathologie de ce syndrome etc...), puis la réunion des pays membres du SCDL WORLD. La France était représentée par Andrée BENZ et Edwige



VALLA.



Voici les sujets qui ont été abordés le 30 novembre 2023 lors de la journée des familles :

- L'importance de la génétique et de la génomique dans la médecine personnalisée
- Aspects pédiatriques du SCdL
- Questions relatives aux adultes SCdL
- Problèmes gastro-entérologiques dans le SCdL
- Problèmes neurologiques dans le SCdL
- Atteinte du système nerveux périphérique dans le SCdL
- Développement crânio-facial chez les SCdL
- Dysfonctionnement myocardique subclinique dans le SCdL
- Cas cliniques spécifiques du SCdL
- Aspects prénataux du SCdL
- Comportement d'automutilation dans la SCdL : un casse-tête interdisciplinaire
- L'observation des comportements dans le cadre du SCdL (Compréhension par les sens)
- Soutien orthophonique aux patients SCdL
- Qualité de vie et prise en charge globale des patients atteints de SCdL



La journée du vendredi 1er décembre 2023 était axée sur la génétique avec différents intervenants. Et le samedi 2 décembre 2023 a été consacré aux consultations avec les médecins que l'on avait choisis auparavant.

Le comportement d'automutilation (SIB) dans le SCdL

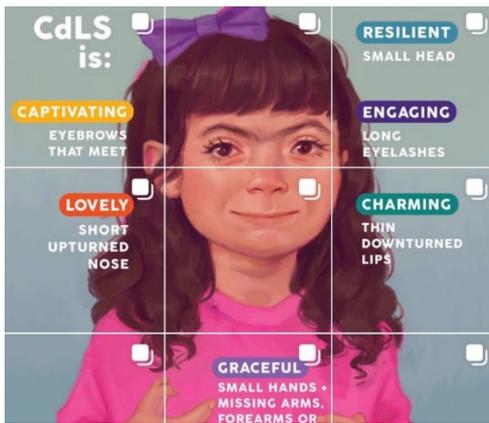
Dr Sylvia Huisman

Principaux problèmes liés aux comportements d'automutilation

1. Puzzle : pièces génétiques, médicales, psychologiques et environnementales
2. Collaboration : avec les médecins ET les psychologues
3. Les parents : LES experts
4. Sources et outils

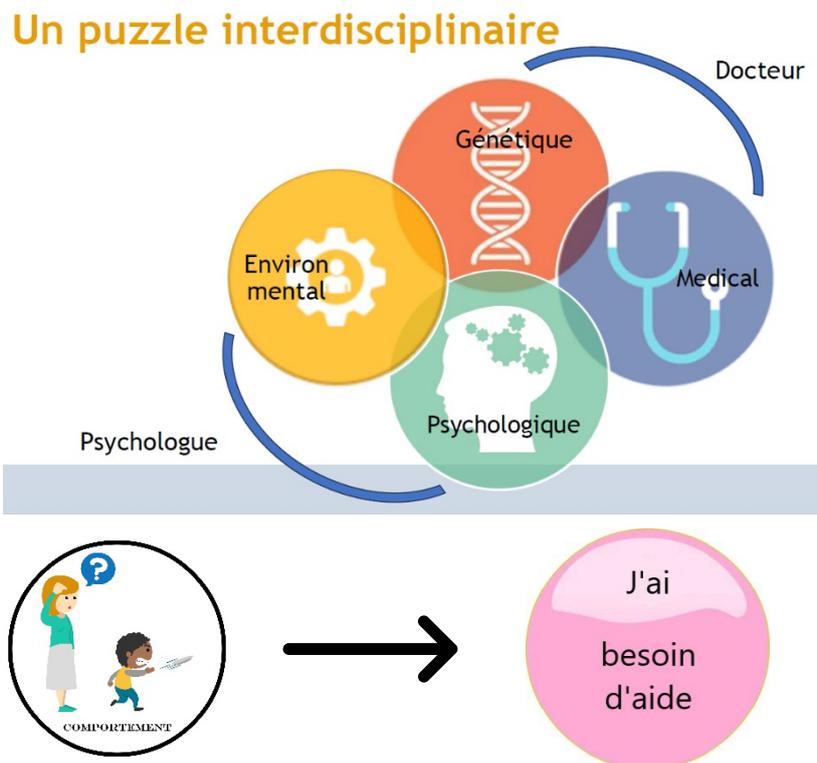


Dr Sylvia Huisman

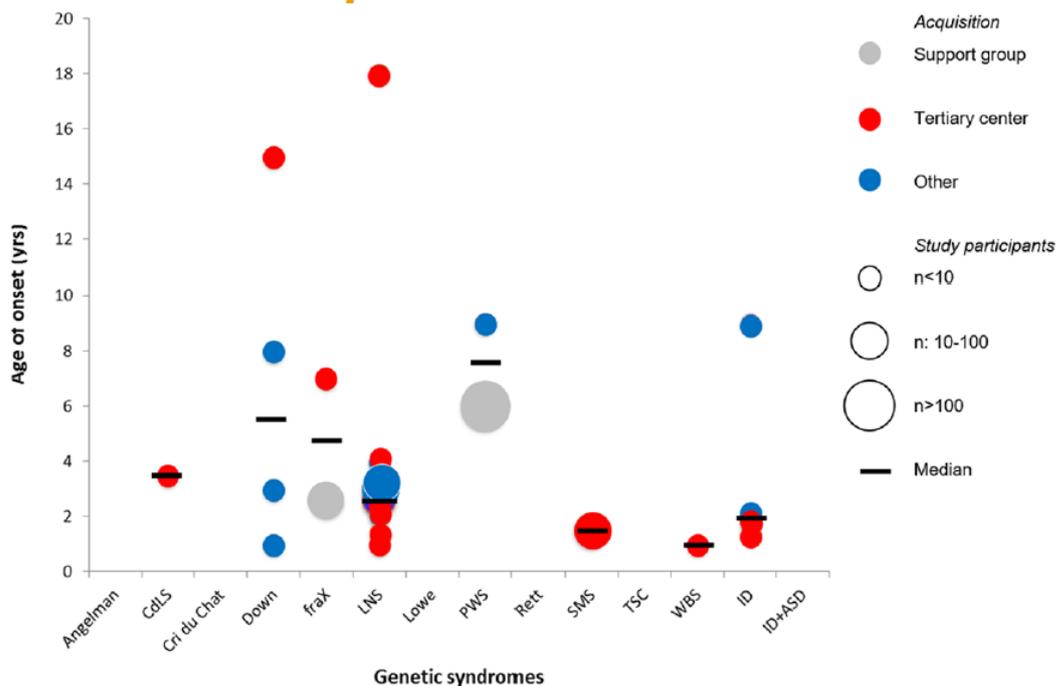


Problèmes de comportement :

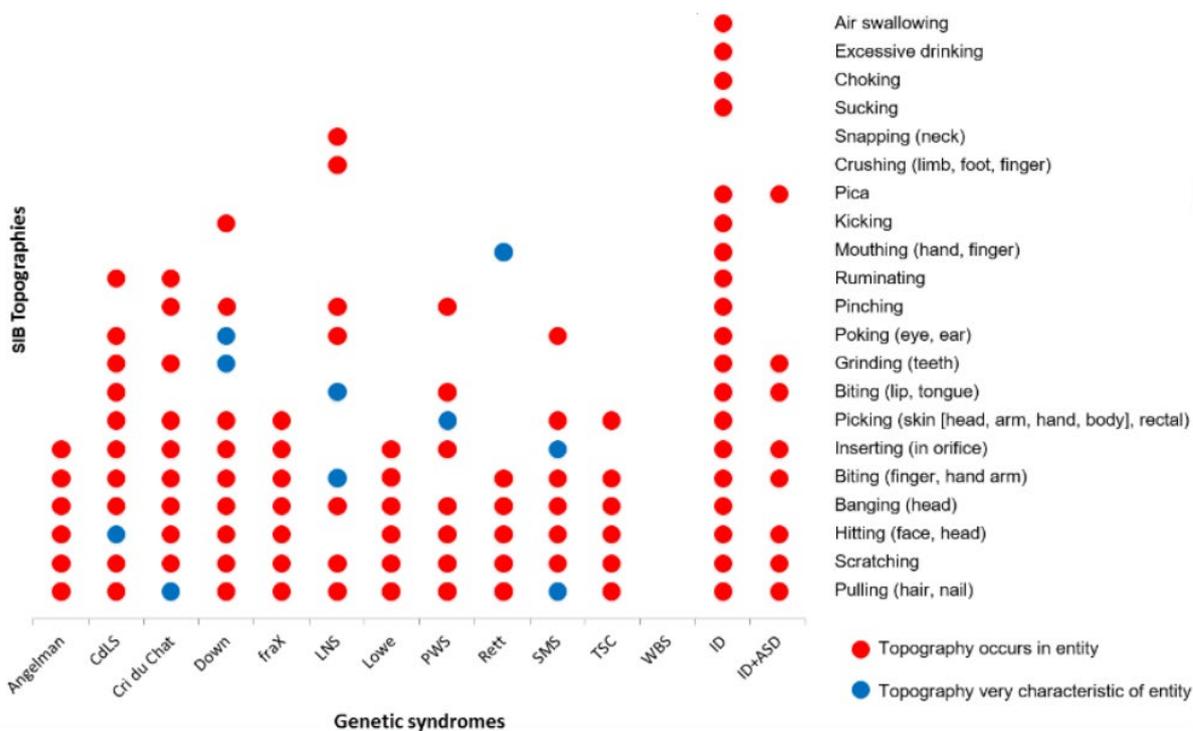
Puzzle des problèmes du comportement :



Âge d'apparition du comportement d'automutilation



Manifestations du comportement d'automutilation



Facteurs médicaux (les suspects habituels) :

- Epilepsie
 - Problèmes de sommeil
 - Reflux (RGO)
 - Constipation
 - Infections des oreilles
 - Problèmes oculaires
- Problèmes dentaires
 - Infection des voies urinaires
 - Problèmes menstruels
 - Problèmes musculosquelettiques
 - Médicaments (effets secondaires, interactions)

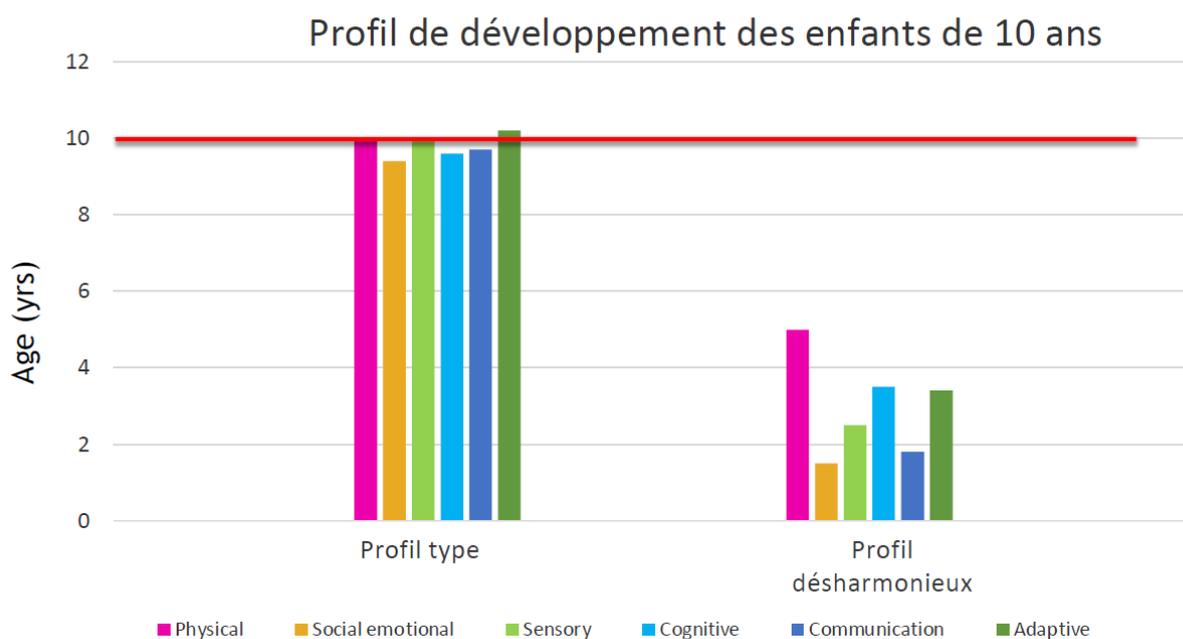
Facteurs psychologiques :

- Un degré plus élevé de déficience intellectuelle
- Autisme
- Comportements répétitifs
- Impulsivité
- Humeur maussade



Développement

Profil de développement



Facteurs environnementaux :

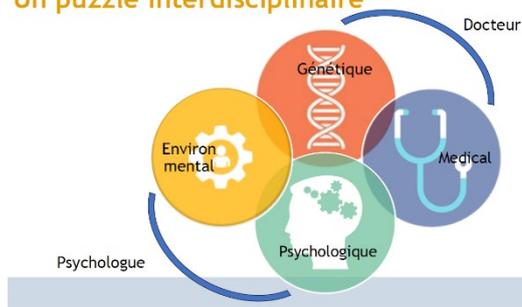
- Profil de développement Approche appropriée (à la maison, à l'école, à la crèche)
- Apprentissage opérant
- Conséquences : modification ou perte de la vie quotidienne ordinaire

Apprentissage opératoire :

Un comportement appris bénéficie d'une stimulation positive ou négative, d'un renforcement ou d'une stimulation après le comportement, ce qui rend ce comportement plus susceptible de se reproduire.

- La stimulation sensorielle
- Les réactions des autres aux comportements (renforcement positif et négatif)
- Renforcement mutuel

Un puzzle interdisciplinaire

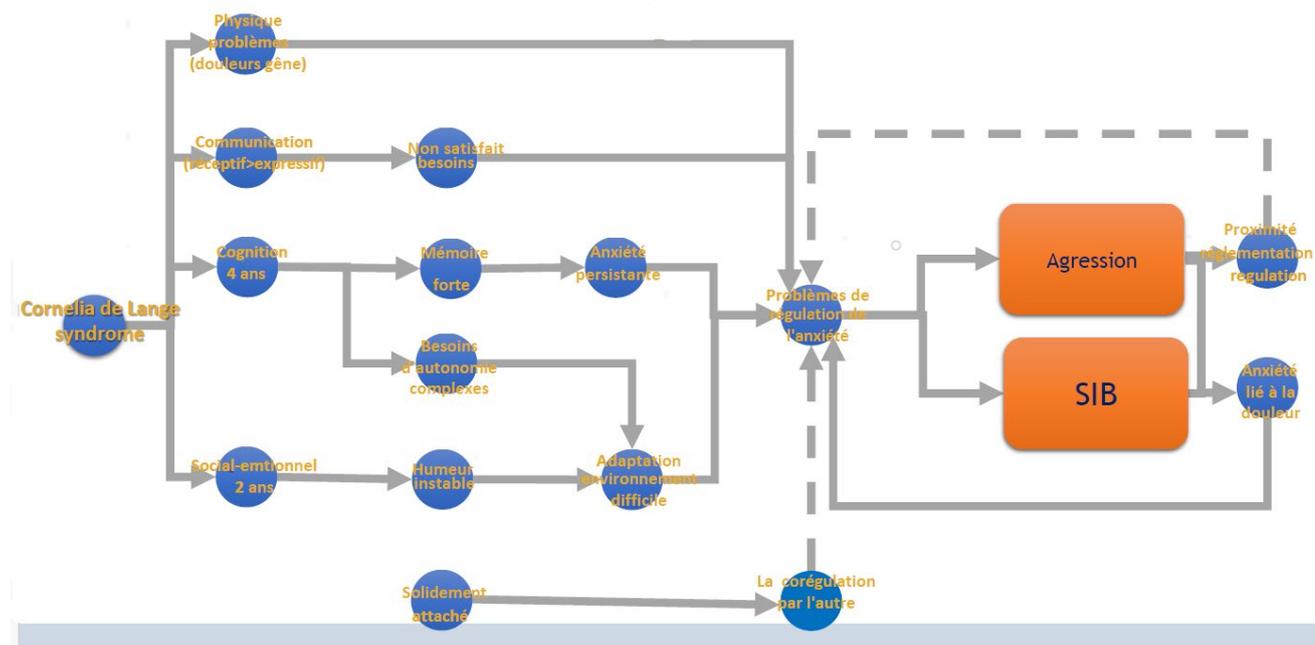


Collaboration interprofessionnelle : Ce que nous devons faire :

- Considérer la douleur comme une cause ou un déclencheur
- Soutenir les capacités de communication
- Veillez à ce que la personne soit en sécurité, mais essayez de ne pas réagir au SIB.
- Maintenez votre vie quotidienne ordinaire autant que possible.
- Soyez prudent avec les médicaments.
- Demander l'avis d'un psychologue ET d'un médecin.

Les parents comme experts :

- Faire confiance à son intuition, observer son comportement, noter, utiliser des supports visuels (ligne de base, calendrier, tableaux ABC).
- Signaler la douleur et l'inconfort (outils d'évaluation de la douleur, plan individualisé de lutte contre la douleur)
- Évaluer les "suspects habituels" (échelle de Bristol, calendriers de l'épilepsie et des menstruations, liste de la température et du poids).
- Insister sur la collaboration interprofessionnelle (échange de contacts)



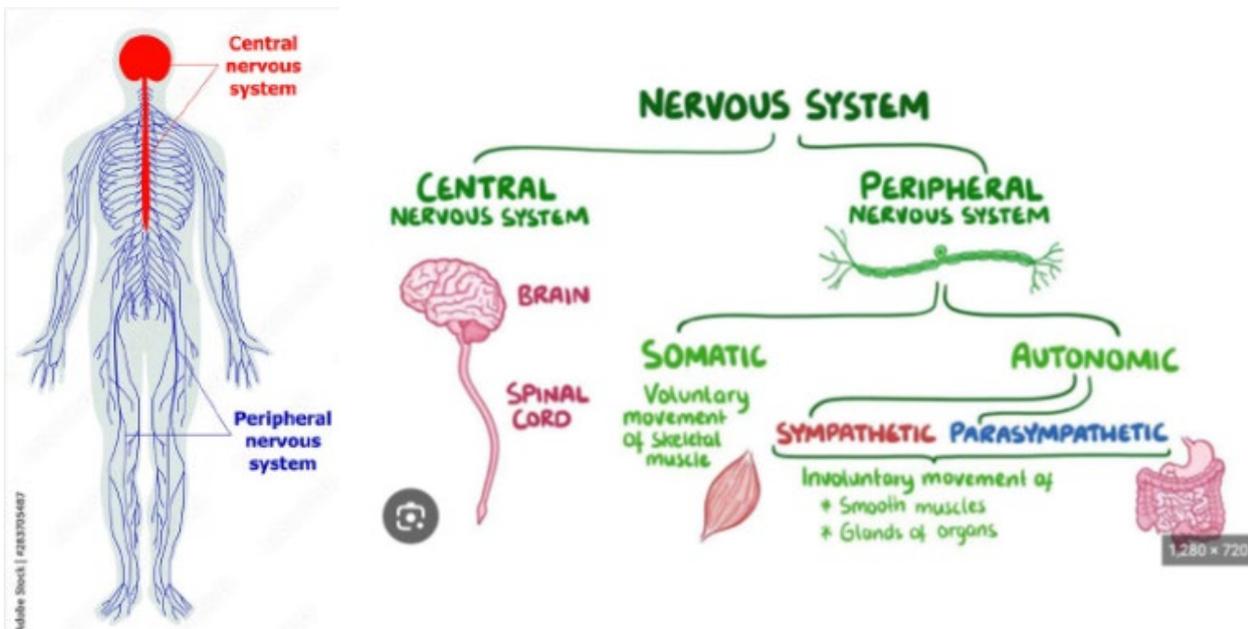
A réaliser/à prendre en compte à la maison :

1. Prendre du recul pour maîtriser l'énigme
2. Prendre en compte les facteurs génétiques, médicaux, psychologiques et environnementaux
3. Insister sur la collaboration entre médecins et psychologues
4. Faites confiance à votre intuition et à votre rôle d'expert en tant que parents
5. Recherchez des sources et des outils

Le cerveau dans le SCdL

Les problèmes causés par le cerveau en SCdL sont les suivants :

- Retard de développement
- Déficience intellectuelle
- Problèmes comportementaux/psychologiques, y compris l'anxiété et l'autisme.
- Crises d'épilepsie



Les nerfs communiquent avec le cerveau

Dysfonctionnement du système nerveux autonome

Reflux, diminution des larmes, taches cutanées, extrémités froides, différences de température, de toucher et de goût chez les personnes porteuses de la mutation NIPBL.

Modifications des fonctions autonomes observées chez les individus présentant une altération de la réponse sympathique cutanée.

Orphanet J Rare Disease 2021 16:458. Taux élevé de neuropathie autonome dans le CdLS. MJ Pablo, P Pamplona, M Haddad, I Benavente, A Latore-Pellicer, M Arnedo, L Trujillano, G Bueno-Lozano, LM Kerr, SA Huisman, FJ Kaiser, F Ramos, AD Kline, J Pie et B Puisac.

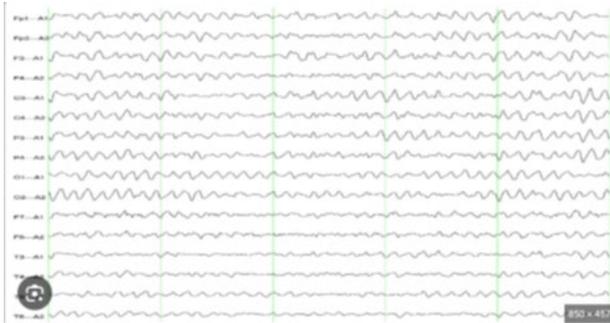
LE CERVEAU EST DÉFAILLANT CONVULSIONS/ÉPILEPSIE



- Crise : une explosion d'activité électrique dans le cerveau qui provoque des anomalies temporaires dans les mouvements musculaires, les comportements, les sensations ou les états de conscience.
- L'épilepsie est une maladie du cerveau qui provoque des crises récurrentes.
- Environ 15 à 25 % des personnes atteintes de SCdL présentent un trouble convulsif ou une épilepsie (contre environ 1 % de la population).

- EEG réalisé pour déterminer si la crise provient d'une zone locale (focale) ou de l'ensemble du cerveau en même temps

EG normal



EG anormal avec convulsion

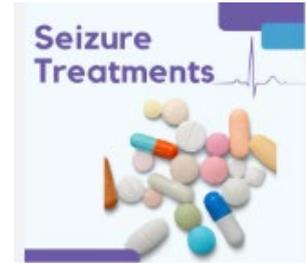


Chez les personnes atteintes du SCdL

- Il n'y a pas de type de crise spécifique.
- Les crises peuvent survenir à tout âge, de la petite enfance à l'âge adulte.
- La plupart des personnes atteintes de SCdL/convulsions se portent bien avec les médicaments antiépileptiques habituels.
- Traitement mais pas de guérison.
- Il est très probable qu'aucune cause spécifique ne soit trouvée.
- Les scientifiques et les médecins comprennent très mal comment les 100 milliards de neurones du cerveau humain fonctionnent ou comment ils sont câblés pour nous permettre de bouger, de voir, de parler ou d'aimer.
- Dans le cas du SCdL dû à la variante génétique SMC1A, une épilepsie réfractaire peut survenir : le traitement est extrêmement difficile.

Traitement de l'épilepsie

- Le traitement se fait par essais et erreurs, bien que nous utilisions des principes connus pour choisir les médicaments.
- Certains médicaments peuvent avoir des effets secondaires, mais nous les utilisons parce qu'ils sont efficaces.
- Une décision entre la famille et le médecin.
- Les médicaments sont choisis :
 - Type d'épilepsie (générale ou partielle/focale).
 - Profil des effets secondaires
 - Coût/disponibilité du médicament

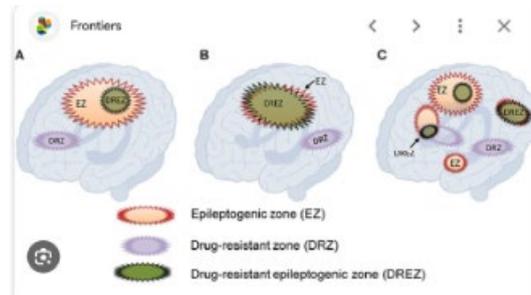


Pourquoi traiter les crises d'épilepsie ?

- Les crises semblent engendrer d'autres crises.
- Blessure physique pendant une crise, comme une noyade ou un traumatisme crânien.
- Dépression et anxiété
- Retards de développement chez les enfants.
- Aggravation de la mémoire ou d'autres capacités de réflexion.
- Mort subite, ce qui est très rare mais peut arriver.

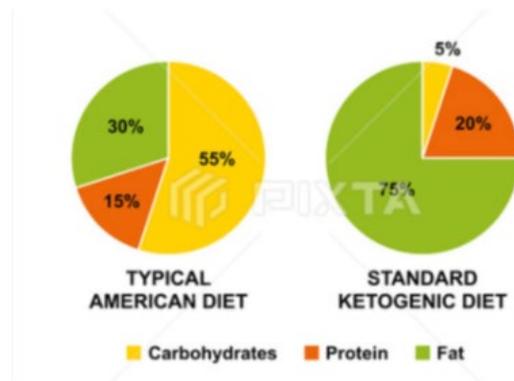
Epilepsie résistante aux médicaments

- Les personnes atteintes de SCdL avec la variante SMC1A peuvent présenter une épilepsie résistante aux médicaments ou réfractaire.
- Absence de réponse à deux médicaments administrés à la bonne dose, sans sauter de dose.
- Certaines de ces personnes ont des crises plusieurs fois par jour. Chez les enfants, cela ralentit leur développement.
- Le traitement est difficile et il arrive souvent que la personne prenne plusieurs médicaments tout en continuant à avoir des crises.



Les traitements non médicamenteux

- Le régime cétogène. Bien qu'un régime puisse sembler plus sûr qu'un médicament, il s'agit d'un régime très strict qui peut avoir des effets secondaires et qui est très difficile à mettre en œuvre.
- Les effets secondaires peuvent inclure des troubles gastro-intestinaux, un retard de croissance, l'ostéoporose, une altération de la réponse immunitaire, des problèmes hépatiques, des rythmes cardiaques anormaux et la mort.
- En fonction de la cause des crises, ce régime peut être utile chez environ 50 % des personnes.



Chirurgie de l'épilepsie

- Plusieurs types d'épilepsie
- Examen approfondi avant l'opération pour déterminer quelle partie du cerveau est à l'origine de l'épilepsie.
- La méthode la plus courante est l'ablation d'une partie du cerveau supposée être à l'origine de l'épilepsie.
- Le résultat dépend de nombreux facteurs et ne permet pas nécessairement de guérir l'épilepsie.

RNS – neurostimulation réactive

- La technique la plus récente et la plus intéressante pour les personnes souffrant d'épilepsie pharmacorésistante.
- Une intervention chirurgicale est nécessaire pour implanter le système RNS.
- Le RNS détecte les ondes cérébrales anormales et, à l'aide d'un système en boucle fermée, délivre de brèves impulsions de stimulation pour ramener les ondes cérébrales à la normale.
- Environ 3 personnes sur 4 voient leur état s'améliorer grâce au RNS.



La sécurité en cas de crise

- Bien que les crises elles-mêmes ne soient généralement pas dangereuses (à moins qu'elles ne durent longtemps), les enfants peuvent se noyer s'ils sont dans l'eau. Ne vous baignez pas et ne nagez pas sans surveillance.
- Soyez prudent à proximité des cheminées, des feux de camp et des cuisinières.

Plan d'action en cas de crise

- Votre enfant ou le membre de votre famille doit disposer d'un plan d'action en cas de crise, éventuellement assorti d'un bracelet d'alerte médicale ou d'un dispositif similaire, pour le cas où une crise se produirait hors du domicile.
- Ce plan doit indiquer qui appeler et ce qu'il faut faire, y compris les instructions pour les ambulanciers.

Recommandations générales

- Les crises d'épilepsie sont fréquentes dans le SCdL, en particulier avec la variante SMC1A du CdLS, où les crises peuvent être intraitables.
- Le traitement des crises se fait par essais et erreurs. N'abandonnez pas et continuez à travailler avec votre médecin.
- Le dernier traitement, le RNS, est un exemple de la façon dont la science médicale continue de progresser et donne de l'espoir pour l'avenir

ASSEMBLEE GENERALE DE L'AFSCDL 2024

C'est avec un grand plaisir qu'on vous annonce que cette assemblée aura lieu dans un cadre magnifique *du vendredi 27 septembre à 14h00 au dimanche 29 septembre 2024 à midi* au Domaine Lou Capitelle à Vogüé en Ardèche.

Réservez vos dates et retournez le plus tôt possible vos réservations à M. Lilian MONIQUE 58 Chemin de l'Agachon 83170 TOURVES ou par courriel : lilian.monique@afscdl.fr en renseignant le plus soigneusement possible le formulaire ci-joint. Indiquez vos éventuels besoins spécifiques. Joignez les chèques à l'inscription. Ils ne seront encaissés qu'après notre manifestation.

Le programme vous sera transmis ultérieurement par mail, car nous sommes en attente de réponses



pour certains médecins.

Plus de détails sur le site sur Internet :

<https://www.loucapitelle.com/>

Les places étant limitées, les réservations se feront comme à l'accoutumée dans l'ordre d'arrivée des inscriptions.

LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

M. Christophe Boillon	6, rue du Verger d'Agathe - 25640 Pouligney-Lusans	christophe.boillon@afscdl.fr
M. Alain Snakkers	6, rue Pierre Bonnard - 78370 Plaisir	alain.snakkers@orange.fr
M. Jacques Carrez	11, allée des Champs de Geneviève - 5870 Chatillon le Duc	jacques.carrez@afscdl.fr
Mme Edwige VALLA	804 Route d'Ornac - 07150 Labastide de Virac	edwige.valla@afscdl.fr
M. Malik Khelifi	9, Boulevard du Cambre d'Aze - 66120 Font Romeu	malik.khelifi@afscdl.fr
M. Aurore Bousseau	6, Cité le Lucandreau - 33114 Le Barp	aurore.bousseau@afscdl.fr
M. Fabrice Mouttet	Rue des Préjures 29 - 2822 Courroux - Suisse	fabrice.mouttet@afscdl.fr
Mme Aurélie Gorecki	11, rue Martenot - 35000 Rennes	Aurelie.gorecki@afscdl.fr
Mme Danielle Snakkers	6, rue Pierre Bonnard - 78370 Plaisir	danielle.snakkers@afscdl.fr
M. Eric Maréchal	20, rue de la République 37230 Fondettes	eric.marechal@afscdl.fr
M. Lilian Monique	58, Chemin de l'Agachon 83170 Tourves	lilian.monique@afscdl.fr
Mme Magali Monique	58, Chemin de l'Agachon 83170 Tourves	magali.monique@afscdl.fr
Mme Nelly Maréchal	20, rue de la République 37230 Fondettes	nelly.marechal@afscdl.fr
Responsable des relations internationales :		
Madame Andrée Benz	Juffly - 74250 Fillinges	andree.benz@afscdl.fr

