



«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° 26 – Février 2006**

*Première manifestation ce printemps 2006  
du club de moto de LIFFRÉ en Ile et Vilaine  
pour aider la recherche génétique du SCDL*

Quelques membres du club chargés de  
l'organisation de la manifestation et Nicolas RIO  
Voir Page 7

# SOMMAIRE

<b>LE MOT DE LA PRESIDENTE</b> .....	page 3
<b>BIENVENUE AUX FAMILLES</b> .....	page 4
<b>TEMOIGNAGES</b>	
✍ Maryline, maman d'Elsa.....	page 5
✍ Mme Catta, maman d'Alicia.....	page 6
✍ Marie-Laure Le Golvian, maman de Yann.....	page 6
✍ Colette .....	page 7
1 <sup>ère</sup> Manifestation du Club de Moto de Liffré (35) - <b>LIFFR'EVASION MOTO</b> pour aider la recherche génétique du Syndrome de Cornelia de Lange.....	page 7
<b>A PROPOS DE GROSSETO</b>	
Compte-rendu fait par Sandrine et Christophe Boillon .....	pages 8 à 10
Compte-rendu rédigé par Danielle Snackers avec la collaboration du Docteur Armand Bottani.....	pages 10 à 13
<b>L'APPAREIL DIGESTIF ET LA CONSTIPATION</b>	
article diffusé par le RESEAU LUCIOLES sur le site : <a href="http://www.reseau-lucioles.org">http://www.reseau-lucioles.org</a> .....	pages 14 à 17
<b>INFORMATIONS</b> .....	pages 18 à 24
↪ <b>Espace familles Hôpital Necker enfants malades</b> .....	page 18
↪ <b>Réseau SYNAPSE - Région Nord - Pas de Calais</b> .....	page 18
↪ <b>Plan national Maladies Rares : Bilan à un an et perspectives</b> .....	pages 18 à 19
↪ <b>Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie</b> .....	page 19
↪ <b>Sommaire des Bulletins du N° 16 au n° 25 disponibles sur Internet</b> .....	pages 20 à 22
<b>BONNE NOUVELLE POUR NOS DONATEURS</b>	
Une réduction d'impôt pour vos dons.....	page 23
<b>LES MEMBRES DE L'ASSOCIATION</b> .....	page 24
<b>JAMBVILLE 2006 – 17 &amp; 18 JUIN 2006</b> .....	page 24

# LE MOT DE LA PRESIDENTE

Dix ans se sont écoulés depuis la création de l'AFSCDL. Il était temps de mettre à jour notre plaquette de présentation du SCDL et nous venons d'y travailler, ce qui m'inspire ces quelques réflexions.

Dans la présentation de l'AFSCDL, nous avons mis ces quelques phrases :

Lorsque le diagnostic porte sur un syndrome rare et peu connu s'ajoutent les questions :

- ↩ **Sommes nous les seuls ?**
- ↩ **Comment puis-je m'informer ?**
- ↩ **Que deviendra mon enfant ?**

Je constate, à travers les témoignages insérés dans ce bulletin, qu'aujourd'hui les questions restent les mêmes mais qu'à travers les réponses aux deux premières questions, nous pouvons mesurer le travail accompli.

Au cours de cette année 2005, 92 familles ont adhéré à l'AFSCDL.

Au début de l'année 1996, nous avons découvert avec beaucoup d'acharnement que nous étions 4 familles, dont les enfants avaient reçu le même diagnostic.

Pour s'informer aujourd'hui, les parents peuvent contacter l'association par téléphone, par fax et par Internet. Outil moderne de communication l'Internet offre la possibilité d'échanges et d'informations. Nous avons dû nous adresser par courrier en Angleterre et aux USA, où une association existait depuis 15 ans, puis traduire l'information.

Depuis janvier 2000, l'AFSCDL fait partie de la Fédération Internationale du SCDL. Nous (nous) partageons l'information avec les associations créées dans le monde entier et accueillons ensemble les pays désireux de constituer une association. Sur le territoire national, nous avons collecté l'expérience de chaque famille avec son enfant. Avec la collaboration de notre Conseil Médical, nous avons constitué une documentation. Nous avons informé les nombreux professionnels impliqués dans la prise en charge de nos enfants, qui nous en font régulièrement la demande. Les bulletins de l'AFSCDL offrent à tous, les moyens d'exprimer vécus, émotions et expériences, et de partager l'information.

Reste à répondre à la grande question, qui nous préoccupe tous : Que deviendra mon enfant ? Aujourd'hui l'enfant « différent » peut bénéficier d'une prise en charge précoce avec des professionnels informés ou désireux de l'être. Une meilleure connaissance du syndrome permettra d'anticiper au mieux les problèmes que l'on pourra rencontrer.

Même si l'on pense toujours qu'il reste beaucoup à faire, nous pouvons constater une évolution et espérons qu'elle se poursuivra.

L'AFSCDL est représentée sur le plan national, européen et international par de grandes associations et toutes les évolutions, que nous pouvons constater, sont le fruit d'un travail intense du monde associatif avec les professionnels qui s'y sont impliqués. Nous ne pouvons que vous encourager, vous, jeunes parents à rejoindre ces associations et continuer le parcours que nous avons tracé pour le devenir de votre enfant « différent ».

**Danielle SNAKKERS**

Pour visiter notre site, hébergé par ORPHANET :

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



## **BIENVENUE AUX FAMILLES**

### **NOUVELLEMENT ADHÉRENTES**

✦ Patricia et Franck BRULIN, parents de Klervia,  
âgée de 3 ans de La Martinique

✦ Karine LAVAUD,  
maman de Kevin âgé de 12 ans de Dordogne

Je suis la mère d'un enfant atteint du syndrome de Cornelia de Lange, SCDL comme vous le dites. Kevin a 12 ans et, est dans un IME depuis 3 ans. J'ai trouvé votre article sur Internet et, j'ai été surprise que le médecin, qui suit mon fils ne m'ait pas parlé de votre association.

Cela va faire 4 ans qu'on a diagnostiqué cette maladie. Autrement dit des années à se demander : pourquoi lui ? pourquoi moi ? à se dire qu'avec le temps il rattrapera son retard, et sera comme ses frères et sœurs.

Et le verdict est tombé. A 12 ans, j'aimerais savoir comment il va évoluer, s'il va arrêter de crier pour rien, comprendre les dangers de la vie, et là, je désespère car j'ai l'impression qu'il se fiche de tout ou qu'il ne comprend pas. J'aimerais avoir de l'aide, et de savoir que je n'étais pas la seule à vivre ça, et qu'il n'était pas le seul dans son cas m'a un peu soulagée. Je n'étais pas spécialement responsable de la vie, qu'il va avoir par la faute de ce syndrome. J'aimerais donc recevoir des documents, renseignements pour l'aider.

Périgueux le 3 octobre 2005

Votre réponse m'a touchée du fait que quelqu'un prenne la peine de me parler de cette maladie et qu'il y ait comme moi d'autres personnes avec des enfants comme Kevin. J'ai longtemps cru qu'il était seul comme cela et quant à vous dire s'il arrive à exprimer ses besoins comme ses frères et sœur, je me suis souvent posée la question. Il sait ce qu'il veut ou pas, si cela ne va pas dans son sens, il se braque et les gros mots fusent. A 12 ans, il parle comme un enfant de 6 ans, a du mal à construire des phrases mais parle même si c'est sans phrases construites. Le danger, je crois qu'il ne le connaît pas, mais arrive à faire attention 1 fois sur 10 quand on est dehors pour traverser avec son petit frère de 6 ans. Il a du mal à s'exprimer on ne sait jamais ce qu'il pense et c'est frustrant. J'ai souvent peur qu'il n'ait aucune pensée, que ce soit le vide dans sa tête, qu'on parle Chinois.

Niveau scolaire : il écrit ce qu'il voit, lit CP mais ne comprend pas les maths « 1+1=2 ». Il s'intègre très bien.

Dans sa petite enfance, il a connu pas mal d'hôpitaux car il est né avec un reflux bilatéral problème uretère, qui lui a valu infection urinaire sur infection, qu'on a soigné pendant 2 ans par 3 antibiotiques qu'on a changé tous les 15 jours. Un phimosis a été trouvé puis une hernie est arrivée à l'aîne et là, ils ont décidé de l'opérer. Tout a été programmé en même temps. A cette époque ce fut dur, j'attendais mon deuxième enfant, et pour gérer les nuits d'angoisse à l'hôpital seule, dur ! Et pourtant, je ne me suis jamais posé la question de savoir s'il allait être pareil, aussi bien pour le nourrir que pour le sommeil.

L'hôpital et toutes les galères qu'on avait eues depuis 2 ans. Puis tout c'est bien passé, l'opération a été un succès. Kevin a gardé des années, la phobie de la blouse blanche. La cantine été un cauchemar. Les gommettes à l'école aussi.

Après un strabisme important a du être opéré à 6 ans. Il porte des lunettes, l'audition est correcte pour le moment. La grosse préoccupation, c'est les dents car les dents de lait sont toujours là et, il faut les lui enlever une par une pour poser un appareil, et ce n'est pas une partie de plaisir car sous anesthésie locale. Nous avons envisagé une anesthésie générale pour enlever plus de dents à la fois.

Depuis la rentrée il est suivi à l'I.M.E. de Neuvic où il est interne et où cela se passe bien. Suivi psychologique, orthophoniste et bien sûr scolaire.

Je souhaite adhérer à l'association recevoir d'autres infos et éventuellement vous rencontrer sur ma région à l'occasion d'une réunion d'information.

# TEMOIGNAGES

## Témoignage de Maryline, maman d'Elsa

Allinges, le 24 Juin 2005,

Nous avons bien reçu votre mémoire cet automne, et je l'ai lu deux fois bien attentivement. Je tiens vraiment à vous remercier de m'avoir fait partager votre expérience à travers votre témoignage poignant. En le lisant, j'ai vraiment eu l'impression que vous avez fait, et que vous continuez de faire le mieux possible pour votre fille : kiné, homéo, ostéo, etc...

J'allais dire « Corneilla » pour parler plus précisément de votre cadette mais je n'arrive pas, je trouve encore que c'est trop standard, et plutôt même dévalorisant, pour l'enfant et sa propre personnalité.

Je me suis à plusieurs reprises retrouvée dans votre témoignage : l'obsession de la prise de poids, le «petit bébé» et qui en plus « à eu du mal à l'accouchement » « son visage est un peu penché » « ça va passer dans quelques jours ». Ce petit ange qui a sommeil et qu'il faut obliger à manger. J'ai toujours cru que cela avait instauré, de fait, un climat conflictuel avec la nourriture.

Ce poids, cette courbe... Ma petite sœur vient d'accoucher d'un beau bébé, elle a eu un « beau » bébé : de 3 kilos et 500 grammes. C'était le poids d'Elsa à 2 mois. Et moi, mon petit ange de bébé, il n'était pas beau ? J'ai l'impression qu'au fil des mois de l'enfant, surtout à partir des deux ans, le poids est moins important aux yeux de l'entourage, heureusement. Les premiers mois d'Elsa se résument en : petit poids, microcéphalie, examens, pesées, courbe et surtout repas et alimentations.

Maintenant qu'elle est plus grande, elle est moins médicalisée et scrutée comme au départ. Surtout elle mange mieux, marche et nous sommes mieux entourés : bon pédiatre, homéo, personnel du Camps : psychologue (ouf, on a pu en parler !), psychomotricienne et éducatrice.

Mais quand même de nombreuses fois, reviennent les questions suivantes : Quelle santé pour notre enfant? Que craindre en particulier ?

Aujourd'hui, je sors de chez le pédiatre, pour une fièvre avec éruption cutanée, roséole probablement. Depuis plusieurs mois, aucune mesure n'avaient été faites alors qu'avant c'était systématique, alors j'ai demandé mais le PC n'a presque pas bougé depuis 6 mois. Dur, dur pourquoi la tête ne grossit pas « elle aura une petite tête » mais encore ? Silence. Ce pédiatre ne sait pas ou bien il s'inquiète en silence. Ou bien «avez-vous fait une écho cardiaque ?» oui, à sa naissance mais normale.

Evidemment, nous habitons à 70 kms, ce n'est pas faute d'avoir demandé le transfert du dossier médical de l'hôpital où elle est née. Elle a **un souffle au cœur**, comme moi petite. Ce souffle revient quand elle est encombrée ou fiévreuse. **Que doit on craindre ?**

Aucun livre, aucun manuel sur son cas précis. Alors c'est vrai, j'ai rencontré récemment une maman dont le petit est malade : mucoviscidose, alors là ça refroidit : médicaments tous les jours, suivis réguliers, diagnostic vital court. Mais nous, c'est quoi? Comment le dire et surtout que craindre vraiment si ce n'est des retards de langage et de croissance ? **J'ai l'impression qu'il y a un secret autour du SCDL.**

Elsa progresse chaque jour mais doit-on craindre en particulier pour sa santé ou son avenir?

Je suis toujours très émue des témoignages que vous publiez, souvent, ils expriment des sentiments enfouis dont on ne parle pas.

Amicales pensées à vous et à tous ces enfants, si attachants.

# TEMOIGNAGES

## Témoignage de Mme Catta, maman d'Alicia

Heureuse de vous faire partager notre victoire.

Alicia a été acceptée dans une M.A.S, depuis le 26 octobre 2005, tout d'abord 2 fois par semaine et pour 6 mois seulement, sur Marseille en plus, quelle chance! Mais il a fallu que je fasse une grève de la faim pendant 6 jours parce que j'étais à bout, on me baladait de droite à gauche, et aujourd'hui, en plus, je viens de recevoir un accord, elle sera prise 3 jours dans les jours qui viennent.

C'est une victoire pour elle et pour moi, elle est enfin respectée, aimée, les éducateurs sont sensationnels, et le directeur un homme de cœur très humain et touché par ma vie et notre parcours, notre histoire et la souffrance pendant 19 ans, sans papa pour Alicia.

Aujourd'hui je gagne mais le combat n'est pas fini. Cet endroit n'est pas très grand mais plein de chaleur humaine du personnel éducateur extraordinaire.

Voilà, je voulais que vous soyez au courant pour faire partager ma victoire à tous les parents qui attendent. Garder l'espoir mais surtout se battre jusqu'au bout, jusqu'à la victoire.

Je ne me suis pas coupée de vous, j'ai des moments plus libres où je pourrais peut-être venir. Merci de tous vos courriers qui m'encouragent aussi.

Merci de vous avoir rencontrés grâce à Madame Portelli. A très bientôt

## Témoignage de Marie-Laure Le Golvan, maman de Yann

*Yann et sa sœur Ludivine (1 an)*

Un petit bonjour de Bretagne pour vous souhaiter une bonne et heureuse année à vous ainsi qu'à tous les membres de l'association.

Quelques nouvelles de Yann, car il me semble que cela fait longtemps que je ne vous en ai pas données (depuis Jambville 2004).

Yann continue son parcours à son rythme mais les progrès sont moins visibles maintenant. Il a eu 5 ans au mois de septembre et à intégré un IME à Vitré où il est présent deux matinées par semaine à cause de sa grande fatigabilité.

L'année précédente, il avait été scolarisé quelques heures par semaine avec l'aide d'une auxiliaire de vie. Mais cette année, cette expérience n'a pu être renouvelée car l'auxiliaire de vie pour l'école + l'IME en parallèle n'était pas possible. Donc, nous avons opté pour l'IME.

Yann n'a toujours pas de langage (ni gestuel, ni oral) ce qui n'est pas toujours évident pour savoir ce qu'il veut.

La naissance de notre petite fille a été pour nous une bouffée d'oxygène. Le fait d'avoir un enfant, qui grandit et s'épanouit « normalement » nous a permis de nous sentir comme des parents « normaux » avec un enfant sans problèmes. Nous avons longtemps hésité avant d'avoir cet autre enfant mais aujourd'hui nous sommes « reboostés » pour continuer à aider Yann dans ces progrès.

Voilà les quelques nouvelles que je pouvais vous donner. Nous vous disons à très bientôt à Jambville.

# TEMOIGNAGES

## Témoignage de Colette

Toujours un grand coup de chapeau et toutes mes félicitations pour les bulletins.

Après lecture, je ressens toujours la même chose : 2 essentiellement :

- Je suis en admiration devant le courage, la volonté et la ténacité de ces parents, qui font l'impossible dans leur combat quotidien, pour voir poindre le plus petit progrès de leur merveilleux enfant. Vous avez toute mon admiration. Je me ressource dans sa lecture. Ca c'est un éloge...
- Choc du bulletin 25 - Page 11 : Pourquoi au XXI<sup>e</sup> siècle, sommes nous encore obligés d'initier les publics sur le sujet : « Existe-t-il une bonne façon de parler du handicap ? » Oui, je crois que nous sommes toujours très maladroits face à l'handicap, face à l'handicapé. Je vais essayer de mettre en pratique vos conseils !

Encore une chose. Bravo pour les dessins des enfants !

**I<sup>ERE</sup> manifestation ce printemps 2006  
du club de moto de Liffré (35)  
LIFFR'EVASION MOTO  
pour aider la recherche génétique  
du syndrome de Cornelia de Lange**

**Programme  
de la journée  
du 9 avril 2006 :**

- ↪ **10 h Début du rassemblement moto à la salle des sports de Liffré :**
  - Inscriptions, café offert
  - Galettes / saucisses, sandwiches et buvette sur place.
  - Tombola et animations musicales
  
- ↪ **14 h Départ de la balade (environ 80 km) vers le nord du département**
  
- ↪ **17 h Retour des participants,  
résultat de la tombola et remise des dons à l'association AFSCDL**

Il sera demandé **5 euros par casque**

Site internet : [www.liffrevasion.fr](http://www.liffrevasion.fr)

**Pour tous renseignements, contacter Monsieur Martin, tel : 02 99 68 55 83 ou Patricia RIO responsable régionale pour L'AFSCDL**

# A PROPOS DE GROSSETO

## Compte-rendu fait par Sandrine et Christophe Boillon

Comment faire bref et concis quand on apprend autant en si peu de temps ?

Pour commencer nous tenons à remercier l'association française pour sa participation financière au congrès, tous ses membres actifs qui ont interfacé dans l'organisation et qui ont entre autres permis que soit disponible une traduction simultanée durant les conférences et particulièrement Danielle qui est toujours attentive au bon déroulement de ce type de manifestation et présente pour tous.

Félicitations encore aux organisateurs Italiens et internationaux de ce congrès pour la perfection de la logistique, ainsi qu'aux intervenants et aux volontaires extrêmement nombreux et particulièrement disponibles.

Un grand merci également au Rotary de Beaume Les Dames (25), à tous ses membres et particulièrement à son président de l'époque François Gaudiard, qui a souhaité contribuer à notre participation à ce congrès en nous indemnisant des frais de transport. A cette occasion, nous avons présenté à ce club le 21 novembre dernier, les particularités du syndrome de Cornelia de Lange, son influence sur Théo, le déroulement du week-end de Grosseto et présenté l'association française. Nous avons proposé qu'au delà de l'action individuelle qui nous a aidé à participer au congrès, soient si possible organisées des manifestations destinées à faire connaître cette maladie et subventionner l'association. L'assemblée a été très attentive et a semblé très intéressée par notre exposé même si la perspective de réussite de nos ambitions semble faible.

A la relecture de nos notes prises lors des conférences ou des entretiens individuels à Grosseto, nous avons des difficultés à nous remémorer toutes les détails des explications fournies tant elles étaient denses et consistantes. La plupart des informations paraîtront banales et sans doute rassurantes à la plupart des parents familiarisés depuis longtemps avec le Syndrome mais il nous paraît important de les exprimer ne serait-ce que pour les "jeunes familles".

Nous retiendrons des conférences et des entretiens particuliers, d'un point de vue général et plus particulièrement d'un point de vue personnel vis à vis de notre fils Théo:

### **Sur le plan génétique : Intervention du Dr. L.Jackson (USA)**

Le Dr Jackson rappelle les avancées récemment faites notamment la découverte du gène responsable du SCDL dans près de la moitié des cas. Dans les autres cas il est probable que d'autres gènes soient responsables et les localisations candidates sont le chromosome 3q ou 17.

Une nuque épaisse lors des échographies durant la grossesse peut faire penser qu'il y a un risque de SCDL mais pas uniquement celui-ci.

Les généticiens ont constaté que très fréquemment les malformations des membres supérieurs sont du côté droit.

Le reflux gastro-œsophagien est quasiment systématique. Pris en compte très tôt, ses conséquences peuvent être notablement réduites.

### **Sur le plan clinique : Intervention du Dr Angelo Selicorni (Italie)**

L'étude du Dr Selicorni porte sur la variabilité des symptômes du SCDL qui peuvent être non systématiques mais aussi cumulables :

Reflux – Malformations, petitesse ou infections des conduits auditifs – Problèmes de vue – Problèmes dentaires – Difficultés orthopédiques – Système pileux très développé – Retards des acquisitions motrices et du langage – Retard mental variable – QI variant de 30 à 86 mais inférieur à 60 dans 87% des cas.



Concernant le langage, il peut être courant, limité, et parfois inexistant.

Certaines personnes atteintes du SCdL parviennent à être autonomes

Le syndrome est caractérisé de modéré lorsque les retards ne sont pas trop prononcés et qu'il n'y a pas de malformations internes.

### **Intervention du Dr Levin (Canada)**

Le reflux gastro-oesophagien est la principale cause des déficiences de croissance. Par les brûlures qu'il provoque il peut générer des irritations et ainsi des refus d'alimentation et des troubles du comportement. Il doit être traité très tôt.

Les problèmes auriculaires conduisent souvent à un retard du langage du fait de l'incompréhension des messages transmis. Des contrôles fréquents sont nécessaires notamment pour détecter la présence de liquide dans l'oreille interne souvent à l'origine de la diminution des capacités auditives.

Les problèmes de vue sont fréquemment des problèmes de myopie, de paupières tombantes et de liquide lacrymal(e). Les paupières tombantes, obligeant l'enfant à tenir la tête levée ralentissent le développement de la marche. L'intervention chirurgicale est possible.

Les infections oculaires sont provoquées par l'obstruction du conduit lacrymal(e). Le nettoyage soigneux des yeux au collyre et au shampoing de bébé limite ce phénomène.

Le massage est également prescrit. Des examens ophtalmologiques précoces et réguliers sont nécessaires dans tous les cas.

Les caries et la mauvaise position des dents sont les problèmes dentaires rencontrés. La sensibilité aux caries est souvent due à l'acidité du reflux gastro-oesophagien. Le brossage des dents ainsi que des visites régulières chez le dentiste sont indispensables.

Les malformations des membres nécessitent la visite d'un ergothérapeute.

D'autres particularités telles que la fente du palais, les malformations des organes génitaux, les insuffisances rénales etc. doivent faire l'objet d'un suivi spécifique. La souffrance occasionnée par toutes ces difficultés peut conduire à de l'automutilation (60 à 70% des cas) ou de l'agressivité. L'automutilation n'est pas évitable mais souvent pas très grave.

Divers moyens sont mis à la disposition des familles pour aider à comprendre et affronter les difficultés de leur enfant :

- ↳ Le livre « Facing the challenges » publié par l'association US (traduction en français version 95)
- ↳ Le site Internet de la fédération internationale : [www.cdlsworld.org](http://www.cdlsworld.org)
- ↳ Les consultations en ligne des professionnels du SAC (actuellement, il est nécessaire de poser vos questions aux médecins du Conseil Médical de l'AFSCDL)
- ↳ Les bulletins des associations
- ↳ L'aide sociale
- ↳ Le choix de bons médecins motivés et attentifs.

## **Sur le plan de l'éducation : Interventions des Dr Goodban, Cheri Carrico (USA), et Oliver (GB) et Alan Peaford (Président de l'association UK and Ireland)**

Les retards de communication et notamment du langage doivent être stimulés. Lors de cet apprentissage, il est conseillé d'allonger les mots, de chanter et de faire écouter de la musique (stimulation de l'hémisphère gauche du cerveau). En général, il convient d'associer nos mots à des gestes, particulièrement autour de la bouche, et de répéter souvent. Le traitement du reflux, des problèmes auriculaires et de la dentition influencent évidemment les dispositions d'acquisition de l'enfant.

La malformation de la mâchoire et de la position de la langue dans certains cas représentent un frein supplémentaire au développement du langage.

La mise en place de moyens de communication tel qu'un livret de photos et d'images favorisant les couleurs et les objets et les personnes de la vie quotidienne (couverts, alimentation, entourage familiale, animaux, jouets...) favorisera la communication en l'absence de mots. Insister sur le nom et le sens des objets lorsqu'ils sont sollicités par l'enfant.

L'alimentation étant souvent une difficulté rencontrée, il est conseillé de respecter quelques règles facilitant cette étape :

- ↳ Eviter de varier trop rapidement les aliments et les transitions de consistance. Au contraire privilégier certaines choses et certaines quantités. Donner de petites bouchées. Utiliser des cuillères souples telles que celles en silicone.
- ↳ Stimuler le visage en massant fermement le tour des lèvres. Certaines personnes plus que d'autres auront la préférence des enfants pour donner le repas.
- ↳ Soigner sans attendre tout début de rhume, sinusites...

Lorsque le goût à l'alimentation arrive, varier ponctuellement les textures, les parfums et les températures.

L'enfant a souvent un intérêt de ce qui l'entoure très limité. Il est à la fois routinier et imprévisible. Il présente des difficultés à suivre les règles sociales.

De part le dysfonctionnement des nerfs, notamment par leur lenteur, le SCdL a une perception de la douleur différente. Il peut la manifester par des rides sur le nez ou par la position de ses mains.

## **Compte-rendu rédigé par Danielle Snackers avec la collaboration du Docteur Armand Bottani.**

**Tous nos remerciements à l'association UK and Ireland pour le compte-rendu rédigé dans le « Reaching Out » spécial Grosseto**

### **Intervention du Dr Laird Jackson**

#### **La recherche continue pour trouver les gènes responsables du SCdL :**

Le Dr Laird Jackson a dit que la recherche n'est pas terminée avec la découverte faite par l'équipe de Ian Krantz à Philadelphie et Tom Strachan à Newcastle. Si le gène le plus important a été identifié en 2004 sur le chromosome 5 (il s'agit de NIPBL, localisé en 5p13.1.). Le Dr Jackson pense qu'il doit en exister d'autres pour expliquer les grandes différences d'atteintes dans la population des personnes porteuses du SCdL. Le travail de recherche a progressé à travers le monde grâce à la découverte de ce premier gène. Cependant à l'heure actuelle on ne retrouve une modification (« mutation ») de ce facteur génétique que chez environ la moitié des personnes atteintes.

Le Dr Deardoff qui travaille dans l'équipe du Dr Krantz à Philadelphie a dit avoir retrouvé des mutations dans 47 % des enfants testés aussi bien dans les familles avec une seule personne atteinte que dans des familles où il y en a plus d'une. Des grandes « délétions » (absence de tout le gène) n'ont pas été retrouvées, probablement du fait qu'elles sont létales dans le premier stade du développement de l'embryon. La plupart des mutations du gène en question provoquent une protéine raccourcie donc incomplète.

## **Le diagnostic n'est fait que chez une personne atteinte sur six**

L'équipe américaine des médecins faisant partie du Conseil scientifique (en anglais « SAC » Scientific Advisory Council) estime qu'actuellement une personne sur 6, porteuse du SCdL est diagnostiquée. Par ailleurs les médecins présents à la conférence de Grosseto ont revu les estimations sur l'incidence de ce syndrome et pensent qu'il pourrait être beaucoup moins rare qu'on ne l'estimait auparavant, ceci en raison du fait qu'on ne fait pas le diagnostic chez les personnes modérément atteintes. Le docteur Toni Kline, directrice de l'équipe médicale des Etats Unis et membre du SAC, a dit qu'il y a beaucoup d'enfants et d'adultes avec le SCdL qui n'ont pas les traits caractéristiques du SCdL de la forme dite « classique ». Il y a des milliers d'enfants et d'adultes très modérément atteints par le SCdL et pour lesquels le syndrome n'a jamais été évoqué. Ce sont ces personnes qu'il faudrait arriver à connaître car elles ne peuvent malheureusement pas bénéficier d'information et de prise en charge précoce pour des problèmes dont elles doivent souffrir comme le reflux gastro-oesophagien, des retards de langage et/ou du développement psychomoteur. Pour le Dr Angelo Selicorni l'incidence serait de 1/10 000 alors qu'auparavant on l'estimait à 1/40 000 à 1/50 000.

## **Une affaire de gauche ou de droite ?**

Au cours d'une étude sur les anomalies des extrémités, le Dr Matt Deardorff de Philadelphie a remarqué que la majorité de ces atteintes se situeraient à droite ; il a donc contacté le Dr Laird Jackson pour avoir son avis sur les 200 personnes qu'il a vues en consultation ; ce dernier a confirmé que cela semblerait bien être le cas. Une étude plus détaillée est en cours.

## **Etude italienne sur l'épilepsie et les convulsions.**

Une étude a été entreprise en Italie par des chercheurs de l'Université de Milan sur 104 personnes pour déterminer le degré de gravité de l'épilepsie et des convulsions en comparaison avec l'étude entreprise en 1993 par le Dr Jackson sur ce même sujet.

Environ 24 % des patients italiens font des convulsions mais pour la plupart d'entre eux, elles cessent avec la prise d'un seul médicament anti-convulsivant.

Les médecins italiens ont constaté que, contrairement à d'autres syndromes d'origine génétique, les patients SCdL ne présentent pas d'anomalies typiques à l'EEG.

## **Protocole clinique pour le syndrome de Cornelia de Lange, que devrais-je faire pour mon enfant ?** **Alex Levin Canada**

Professeur canadien exerçant à l'hôpital des enfants malades à Toronto, spécialisé en génétique, pédiatrie, ophtalmologie.

Le SCdL pouvant affecter un enfant de différentes manières les parents sont confrontés à la question épineuse de savoir « quels médecins dois-je consulter pour mon enfant ? ».

Le Dr Levin suggère d'établir un protocole qui peut convenir pour la plupart des enfants atteints. Si au moment où le diagnostic est posé on trouve chez un enfant un problème très spécifique, il sera alors nécessaire d'ajouter d'autres référents médicaux.

## **Le généticien**

Lorsque le SCdL est évoqué, le diagnostic devrait être confirmé par un généticien. Ces spécialistes ont une expérience qui leur permet de reconnaître des syndromes congénitaux rares. Ils peuvent aussi maintenant tester, dans certains cas, le gène qui vient d'être trouvé comme étant responsable du SCdL. Un test génétique n'est pas toujours nécessaire et il faut des raisons précises pour l'envisager. Le généticien peut aussi aborder la question du conseil génétique et d'un diagnostic prénatal, si tels sont les soucis des parents.

## **Le pédiatre**

C'est certainement le médecin le plus important pour un enfant porteur du SCdL. Il assurera la surveillance pédiatrique habituelle (par exemple les vaccinations) et le suivi pour d'autres problèmes médicaux bien connus comme étant associés au syndrome et il orientera vers d'autres spécialistes et référents si nécessaire.

*D'autres pédiatres spécialisés :*

## **Un gastro-entérologue**

Le reflux gastro-oesophagien est un problème majeur pour les enfants SCdL. Les symptômes peuvent aller du vomissement à une prise de poids insuffisante ainsi qu'à des douleurs et des troubles majeurs du comportement.

## **Oto-rhino-laryngologiste ( nez, gorge, oreilles) et/ou audiologiste**

Tous les enfants devraient avoir un test auditif la première année de leur vie. Si l'on découvre un problème d'audition, il sera important que l'enfant bénéficie aussi de l'intervention d'un (e) orthophoniste.

## **Dentiste**

Une visite chez un(e) dentiste, si possible à l'aise avec des enfants porteurs d'un handicap, est recommandée au moins dès l'éruption de plusieurs dents.

## **Ophthalmologue**

Tous les enfants devraient avoir un examen oculaire dans les trois premiers mois de leur vie (plus tôt, s'il présente un problème particulier). Plus tard un suivi régulier s'impose.

## **D'autres spécialistes**

Si le pédiatre ou le généticien trouve chez l'enfant d'autres problèmes dans ces domaines :

<b>Problème</b>	<b>Spécialiste</b>
Coeur	Cardiologue
Fente palatine	O.R.L., orthophoniste, chirurgien maxillo-facial, stomatologue
Retard des acquisitions	Educateur spécialisé, neurologue
Troubles du comportement	Psychologue, psychiatre, neurologue, gastro-entérologue
Convulsions	Neurologue
Retard de croissance	Diététicien, endocrinologue, gastro-entérologue
Anomalies des extrémités	Orthopédiste, rééducateur

## **Troubles du comportement : Chris Oliver**

Chris Oliver est professeur de psychologie clinique à l'Université de Birmingham. Avec une équipe de chercheurs de cette université, il a entrepris une étude sur l'automutilation et les troubles du comportement auprès de personnes avec SCdL recrutées par l'association anglo-irlandaise. Ce travail a donné lieu à une publication «Self injurious behaviour in Cornelia de Lange, a guide for parents and carers », disponible en téléchargement sur le site de l'association UK /Ireland : [www.cdls.org.uk](http://www.cdls.org.uk). Elle n'est pas encore traduite en français.

## **Résumé de son intervention à Grosseto :**

On trouve un certain nombre de troubles du comportement chez des enfants et des adultes SCdL dont l'automutilation (pas forcément à un niveau sévère) et des comportements obsessionnels /compulsifs.

Les raisons peuvent être des facteurs internes : inconfort, faim, fatigue et des facteurs externes : otite, reflux gastro-oesophagien.

*Selon une étude italienne, le reflux gastro-oesophagien est associé à l'hyperactivité chez 86 % des patients étudiés avec une agitation nocturne dans 50 % des cas. Avec un traitement médical ou, si nécessaire, une intervention chirurgicale, ces troubles ont disparu. Toujours selon cette même étude, une otite avec écoulement a été retrouvée chez 80% des patients.*

Il faudrait évaluer systématiquement l'automutilation pour comprendre si elle est liée à la douleur et l'inconfort, si elle a un facteur déclenchant et si le comportement est devenu compulsif.

Une étude est en cours à l'Université de Birmingham afin de faire un lien éventuel entre la présence d'une neuropathie sensorielle périphérique et les troubles du comportement présents dans le SCdL.

Il est difficile de savoir comment est vécue la douleur. C'est une sensation qui voyage le long des nerfs et va au cerveau. Dans le cas d'une neuropathie sensorielle périphérique ce trajet serait perturbé et expliquerait une perception inhabituelle de la douleur.

Se griffer, se taper est peut être un moyen d'arrêter la douleur chronique. Expression faciale, les nerfs du visage ne répondent pas de façon adéquate. Dans les troubles du comportement on rencontre des comportements comme : faire le dos rond, grincer des dents, boire trop, se gratter la gorge, le menton, mettre les doigts dans la bouche.

*Mâchonner un tee-shirt peut être un signe de mal aux dents.*

Des comportements obsessionnels et compulsifs semblent être en rapport avec des troubles apparentés à l'autisme. 25 % des personnes faisant partie de l'étude ont un comportement autistique. On envisage des stratégies de prises en charge comportementales pour ces personnes. Notre équipe se pose la question de savoir si l'anxiété liée à la vie sociale n'est pas également une composante possible et insuffisamment reconnue du SCdL.

On observe également que l'humeur dépressive n'est pas rare et semble s'accroître avec l'âge.

### **Hippothérapie**

La personne est poussée à agir avec le cheval, le but étant de rendre l'individu plus autonome. Pour des enfants en fauteuil, il est nécessaire de relever la tête. Utiliser son corps car on l'intègre mieux. Un cheval nécessite d'interagir. C'est un plaisir mais aussi une contrainte. Ces enfants éprouvent des difficultés à faire entrer le monde extérieur dans leur psychisme intérieur. On peut bouger mais le cheval ramènera toujours dans le monde réel.

Communication à travers les sens. Moyen de contention mais qui apporte du plaisir, être porté de façon rythmique. Moyen d'information, mouvement tri-dimensionnel qui permet d'avoir des informations proprioceptives sur ses propres muscles. Jeu de pression continu sur la peau, massage viscéral. Information par le toucher ; Mieux comprendre son corps. Le cheval stabilise l'humeur

Quelques notes sur l'atelier « **Un défi pour les parents : l'enfant malade et ses frères et sœurs** » :

Lorsque l'enfant malade vient au monde les parents sont dans une incertitude totale. Face à cet enfant ils pensent à la pire chose qui pourrait arriver et se préparent à le perdre. A la joie de mettre un enfant au monde va s'ajouter un sentiment de culpabilité : qu'ai-je fait ou n'ai-je pas fait ? (pour que cet enfant soit malade). Souvent la mère ayant des soins constants à donner à l'enfant se sent envahie : « Ma famille me demande de donner toujours et encore ! ». Les parents sont très tendus et les frères et sœurs sont témoins de cette tension entre eux « les enfants nous regardaient comme en train de jouer au ping-pong ». Pour tenter de soulager la tension familiale, les frères et sœurs font des promesses de bonne conduite. Ils se sentent responsables et tout puissants. Ils ressentent de l'ambivalence dans leurs sentiments : peuvent se sentir bons et mauvais : « certaines fois j'aurais envie de le tuer mais je pourrais aussi mourir pour lui » Il faut les rassurer et leur dire qu'ils ne sont pas responsables, que leur conduite n'aura pas de conséquence sur leur frère (sœur). Les rassurer sur les mauvais rêves qu'ils peuvent faire car ils peuvent penser que cela arrivera dans la réalité. Ils peuvent penser « Si je suis méchant je provoquerai de mauvaises choses ».

En tant que parents il faudrait éviter de dire « Je ne peux pas m'en sortir sans ton aide », ce qui peut être dévastateur. Les petits enfants ont droit à l'affection de leurs parents sans avoir besoin de faire quelque chose pour la mériter. Dans les réunions sur les relations parents/ frères et sœurs d'un enfant handicapé, il ressort fréquemment que les frères et sœurs pensent souvent que les parents attendaient qu'ils prennent en charge l'enfant malade. Il faut essayer de créer des temps de parole dans la famille.

# L'APPAREIL DIGESTIF ET LA CONSTIPATION

Cet article est diffusé par le RESEAU LUCIOLES sur le site : <http://www.reseau-lucioles.org>, le handicap mental au quotidien parents et professionnels. Echangeons notre expérience pour progresser ensemble.

**Source :** Cette information est **initialement diffusée sous la forme d'une brochure 4 pages rédigée pour des enfants**. Celle-ci a été réalisée par l'équipe de chirurgie Viscérale du Professeur Mouriquand de l'hôpital Debrousse en collaboration avec l'équipe de rééducation pédiatrique de l'ESCALE dirigée par Carole Berard (deux services des Hospices civils de Lyon)

- ↪ [La constipation, pourquoi ?](#)
- ↪ [Les complications de la constipation](#)
- ↪ [Des pistes pour diminuer la constipation](#)
- ↪ [Les difficultés d'exonération et des solutions](#)
- ↪ [L'incontinence](#)
- ↪ [Conseils diététiques](#)
- ↪ [Quels aliments préférer ?](#)
- ↪ [Quels aliments éviter ?](#)

## **LA CONSTIPATION, POURQUOI ?**

- A la suite d'une malformation que tu avais à la naissance, d'une maladie ou d'un accident, les nerfs qui commandent la motricité et la sensibilité de ton intestin ne fonctionnent pas ou mal : ceci entraîne une constipation, souvent une difficulté pour aller à la selle (exonération) et parfois une incontinence.
- Tu peux aussi être constipé(e) par manque d'activité physique, parce que tu utilises mal tes sphincters ou à cause de mauvaises habitudes alimentaires.
- la constipation : c'est l'association de selles trop dures et trop rares. Les selles s'accumulent en se déshydratant dans le gros intestin et le rectum. Le plus souvent, tu ne fais que des petites billes dures.
- Cette constipation est due essentiellement au mauvais fonctionnement neurologique de ton intestin, elle est également favorisée par une alimentation pauvre en fibres, des boissons insuffisantes et une activité physique diminuée (par exemple : lorsque tu es cloué(e) au lit).
- La constipation est responsable de tes douleurs abdominales (mal au ventre). Si tu es très constipé(e), tu vas manquer d'appétit, peut-être même tu seras fatigué(e), pas en forme. La constipation retentit sur tout ton organisme.

## **LES COMPLICATIONS DE LA CONSTIPATION :**

- Si la constipation est très, très importante, si tu vas peu à la selle, tu risques une complication : le fécalome qui bloque ton gros intestin. Peut-être aussi, auras-tu de la peine à retenir tes selles ce qui entraînera des souillures parfois importantes t'obligeant à porter des couches.
- Le fécalome : c'est l'accumulation de selles dans le gros intestin qui vont former une boule dure. Cette boule constitue un bouchon pouvant stopper le transit intestinal. La présence d'un fécalome nécessite un traitement spécifique pour l'évacuer, quelquefois en milieu hospitalier.
- Ce qu'il faut savoir, c'est qu'au-dessus du fécalome, il peut se produire une accumulation de selles et de mucus, et brutalement, une diarrhée de grande abondance se déclenche malgré la présence du fécalome. Il ne faut pas confondre cette diarrhée, qui n'en est pas véritablement une, avec une diarrhée infectieuse type gastro-entérite.
- Ces selles liquides en association avec le fécalome cachent une sévère constipation qu'il faut traiter.
- D'autres complications sont possibles : hémorroïdes, fissures, prolapsus de l'anus.

## DES PISTES POUR DIMINUER LA CONSTIPATION

### 1/ Tout d'abord :

- Il faut commencer par vérifier ton alimentation. Il faut revoir ce que tu manges, tu commets peut être des erreurs de régime alimentaire. Pour être en bonne santé et avoir un bon transit intestinal :
- Il faut manger des aliments riches en fibres : fruits, crudités, légumes verts, pain complet, céréales.
- Il vaut mieux ne pas trop manger de féculents : riz, pâtes, sucreries ou chocolat. Tu peux consulter (avec un adulte) la liste des aliments conseillés ou à éviter (page suivante).

### 2/ La boisson est aussi très importante.

- Il faut boire beaucoup pour hydrater les selles. Bois de l'eau : seule boisson indispensable. Tu peux aussi ajouter de l'eau Hépar, riche en magnésium, et favorisant le transit. Tu peux boire du jus de pomme ou de raisin, par exemple le matin. Par contre, il faut éliminer les boissons gazeuses et éviter l'excès de boissons sucrées.

### 3/ Bien sûr, si cela t'est possible, l'exercice physique...

- ...est un allié pour avoir un bon transit. Même si tu as une mobilité réduite, tu peux peut-être choisir un sport qui te convienne.

### 4/ Si cette hygiène de vie ne suffit pas...

- ...tu peux être aidé(e) par des massages abdominaux et des médicaments. Certains médicaments appelés osmotiques ont pour but d'hydrater les selles afin de permettre de mieux les évacuer. Ce sont notamment : Duphalac® Importal®, Lactulose Biphar®... Ces médicaments contiennent un sucre non digéré par l'organisme qui oblige l'eau à rester dans les selles. Enfin certains produits naturels peuvent faciliter le transit, à titre d'exemple : Aloe Vera.
- Il existe de nombreux médicaments qui hydratent les selles et facilitent la défécation ; **SEULE L'EQUIPE SOIGNANTE EST EN MESURE DE PRESCRIRE UN TRAITEMENT ADAPTE.**
- **Le médecin ou l'infirmière t'expliqueront** comment prendre un de ces médicaments. En pratique, il est conseillé de prendre quotidiennement le traitement au moment de la journée qui te convient le mieux en une ou plusieurs prises. Les doses sont augmentées jusqu'à ce que tu aies trouvé la dose efficace (selles molles tous les 1 ou 2 jours). Ne pas arrêter, ni diminuer le traitement sous peine de réapparition de la constipation. Diminue éventuellement les doses si tu as des selles diarrhéiques (liquides). Ce traitement peut être poursuivi sans inconvénient pendant plusieurs années.
- Il existe aussi une gamme de médicaments laxatifs à base d'huile de paraffine par exemple la gelée Lansoÿl® mais **ATTENTION : PRENDS L'AVIS DE TON MEDECIN.** Il faut éviter de prendre au long cours ces médicaments laxatifs car la présence d'huile gêne l'absorption des vitamines liposolubles dont tu as besoin.

D'autres médicaments laxatifs sont efficaces comme les mucilages mais certains peuvent être irritants pour l'intestin. Ils ne doivent être utilisés que par intermittence.

## LES DIFFICULTES D'EXONERATION

Dans certains cas, tu peux avoir des problèmes pour faire sortir seul les selles. Tu pousses et rien ne sort. Dans d'autres cas, les selles sortent à n'importe quel moment.

### ► Comment faciliter l'exonération ?

- Quand tu vas aux toilettes, ce n'est pas pour lire ta B.D. préférée ou admirer le plafond. Vérifie que tu es bien installé(e), que tes pieds sont en appui sur le sol ou sur un rehausseur, ainsi tu pourras pousser efficacement.

En allant à la selle après un repas, tu profites du réflexe gastro-colique\* [1] qui se produit après une prise alimentaire. Ce réflexe était évident quand tu étais bébé, il est moins marqué aujourd'hui, mais il est toujours présent et il est intéressant de l'utiliser. Il faut donc te présenter à la selle après chaque repas jusqu'à trouver le rythme qui est le tien.

- Dans certains cas, les efforts de poussées ne sont pas efficaces, tu peux demander à un kinésithérapeute de t'apprendre à pousser. Parfois les selles n'arrivent pas à sortir, il faut aider soit par pressions péri-anales, soit avec un suppositoire, soit en introduisant dans l'anus un doigt protégé d'un doigtier.

### ***DEUX RECOMMANDATIONS IMPORTANTES :***

- Utilise toujours un doigtier en vinyl et jamais en latex du fait du risque important d'allergie au latex.
- Pense bien à lubrifier les doigts pour éviter les irritations répétées.
- Si tu arrives à vider complètement et régulièrement les selles qui sont dans ton rectum, tu mets toutes les chances de ton côté pour être propre. Dans le cas contraire tu risques d'être incontinent(e).

## **L'INCONTINENCE**

- L'incontinence correspond au fait de ne pas contrôler l'émission de gaz ou de selles liquides, moulées ou dures.
- L'incontinence peut se produire :
  - soit uniquement lors d'activités physiques (course, effort physique)
  - soit de façon réflexe (au moment du bain)
  - soit à tout moment
- L'incontinence peut gêner ta vie sociale, ta scolarité.
- Si tu as remarqué que ton incontinence se produit lors d'une activité physique, tu peux essayer d'aller à la selle juste avant de faire cette activité. Cela peut parfois suffire à te rendre propre. Tu peux aussi utiliser des tampons anaux qui, une fois en place dans ton anus, te protègent pendant 12 heures (Conveen obtal®).
- Si l'incontinence survient à n'importe quel moment, il faut t'astreindre à aller à la selle après chaque repas, que tu ressentis le besoin ou pas.
- Si tous ces conseils mis en place n'ont pas été efficaces, parle à ton médecin de tes problèmes. Il te proposera des lavements, une rééducation spécifique ou un traitement chirurgical.

## **CONSEILS DIETETIQUES**

### **ALIMENTS FAVORISANT LE TRANSIT INTESTINAL :**

#### **- LES LEGUMES VERTS**

- Artichauts, Aubergines, Asperges, Betteraves rouges, Blettes, Carottes (cruées seulement), Courgettes, *Epinards* , Haricots verts, Celeris, Champignons, Concombres, Choux, Courges, Endives, Fenouil, Oseille, *Toutes les salades* , Poireaux, Radis, Poivrons, Salsifis, Tomates, Coeur de palmier, Oignons, Navets, Cardons.



- Les légumes en italique sont reconnus comme étant plus laxatifs. Toutefois, il faut tenir compte de la tolérance personnelle : l'effet sera plus ou moins net selon les individus. Par ailleurs, pour les intestins fragiles, il ne faudra pas abuser des crudités et donc accorder la préférence aux légumes cuits, moins irritants et très actifs cependant. De même, certains légumes tels que l'artichaut, les choux, les choux-fleurs, choux de Bruxelles, les salsifis, l'ail, l'oignon...sont générateurs de gaz et seront consommés selon la réaction individuelle. Les légumes en conserve et surgelés ne perdent pas leurs propriétés laxatives. Notons aussi l'intérêt de la pomme de terre qui contient des fibres.

#### **- LES LEGUMES SECS**

- Lentilles, Pois, Haricots secs. Bien cuits et bien mastiqués, ne sont pas à exclure ; très riches en fibres, il est intéressant de les consommer de temps en temps.

#### **- LES FRUITS FRAIS :** tous les fruits sont laxatifs surtout les agrumes. Oranges, Pamplemousses, mais aussi : Raisins, Figs

- A exclure : Banane, Coing et Pomme crue qui sont très constipants.

#### **- LES FRUITS SECS**

- Figs, Raisins, Abricots, Dattes, Pruneaux Ces fruits sont très riches en fibres, surtout les pruneaux, et donc ne sont pas à négliger.

#### **- LES LAITAGES**

- Lait, Fromages frais (yaourt, fromages blancs, petits suisses), contiennent non pas des fibres mais du lactose qui a bien souvent un effet plus ou moins laxatif. Intérêt également des desserts lactés type flan.

#### **- LES MATIERES GRASSES**

- Huiles, Beurre, Margarines, par leur caractère lubrifiant, sont laxatives à condition qu'elles soient crues ou légèrement cuites (chauffées à trop haute température, elles retardent la digestion). L'huile d'olive par son rôle cholagogue (activation de la sécrétion biliaire) est d'autant plus efficace.
- Le pain complet Préférable au pain blanc car beaucoup plus riche en fibres cellulosiques ; Les fibres, en retenant une grande quantité d'eau augmentent le volume fécal ce qui stimule les contractions intestinales. Le pain complet ne peut constituer à lui seul le mode de traitement de la constipation, il peut fort bien remplacer le pain blanc et constituer un complément de fibres profitable.

#### **- LES BOISSONS**

- Eau (Hépar), Jus de fruits (jus d'oranges, de pommes, de raisin). Pour un bon fonctionnement du transit intestinal, il est indispensable de beaucoup boire : 2 litres par 24 heures, de l'eau tout simplement, qui peut être remplacée de temps en temps par des jus de fruits (en particulier jus d'oranges, de pommes, de raisin).
- Notons l'intérêt de boire un liquide chaud ou froid le matin à jeun. Il déclenche, chez certains sujets, la défécation.

#### **LES ALIMENTS TRES DECONSEILLES, CAR CONSTIPANTS :**

- RIZ, CAROTTES CUITES, BANANE, COING, GELEE DE COING, POMME CRUE RAPEE, CHOCOLAT, CACAO**

# INFORMATIONS

## **Espace familles Hôpital Necker enfants malades**

Pour les familles d'enfants hospitalisés ou consultants

Un lieu d'accueil, d'écoute, d'information et d'orientation est assuré par des bénévoles associatifs animé par Christiane Marchal.

Clinique Robert Debré, Hall - Rez de chaussée, en face de la boutique.

Du Lundi au Vendredi de 11 h à 17 h

149 rue de Sèvres - 75015 Paris

tél : 01 44 49 55 14

[espace.familles@nck.ap-hop-paris.fr](mailto:espace.familles@nck.ap-hop-paris.fr)

## **Réseau SYNAPSE - Région Nord - Pas de Calais**

Synergie Associative et Publique Pour le Suivi de l'Enfant présentant des troubles du développement neurologique.

Ce réseau vise à faciliter l'accès des parents à l'information et à renforcer le lien entre les secteurs sanitaire, médico-social et associatif.

Responsable: Dominique Juzeau, conseillère technique au Creai Nord Pas de Calais

## **Plan National Maladies Rares (PNMR) 2005-2008**

Un colloque s'est tenu le 2 février dernier au Ministère de la santé et des solidarités pour faire le bilan de la première année du plan d'action maladies rares. Organisé par la Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS) en collaboration avec la Direction générale de la santé (DGS), il a réuni professionnels et représentants de malades pour un large échange de vue.

Cette manifestation a été l'occasion d'évoquer les actions déjà concrètement engagées, comme :

- ↳ La labellisation des 67 premiers centres de référence maladies rares ;
- ↳ Le lancement par la Haute Autorité de Santé de protocoles nationaux de diagnostic et de soins ;
- ↳ Le renforcement de la « priorité maladies rare » dans le cadre du programme hospitalier de recherche clinique (PHRC) ;
- ↳ Le lancement de l'appel à projets auprès des laboratoires hospitaliers de biologie moléculaire pour améliorer l'accès aux tests diagnostiques et au conseil génétique.

Ce colloque a aussi permis de rappeler que la France a engagé une politique volontariste au niveau européen en matière de médicament orphelin, en inscrivant un volet complémentaire, relatif à l'organisation des soins pour la prise en charge des maladies rares, au niveau des centres européens de référence.

Cette journée a aussi été l'occasion, pour Xavier Bertrand, de réaffirmer sa volonté d'améliorer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares.

Dans son **discours** de clôture, il a insisté sur la nécessité de supprimer le réexamen systématique au bout de deux ans des affections de longue durée (ALD 31 et ALD 32 pour les maladies rares), de rembourser les frais de transports des malades vers les centres de référence Maladies Rares, ainsi que les produits de santé qui ne sont pas des médicaments, quand ils sont indispensables au traitement ( exemple : crème écran total pour les « enfants de la lune »).

Enfin, il s'est engagé à ce qu'au moins 100 centres de référence soient labellisés avant la fin 2006.

**ORPHANEWS du 7 février 2006**

# INFORMATIONS

## Plan National Maladies Rares (PNMR) 2005-2008

Le PNMR fixe comme priorité d'« assurer l'équité pour accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge » des personnes souffrant d'une maladie rare, à travers la déclinaison de 10 axes.

Depuis le lancement du plan en novembre 2004 :

### **67 centres de référence labellisés à ce jour**

Comme prévu dans le Plan National Maladies Rares 2005-2008, des centres de référence sont labellisés chaque année dans le cadre d'un appel d'offres. En 2005, 33 centres ont été labellisés par arrêté du 6 octobre 2005, ce qui porte à 67 le nombre total de centres (voir liste sur le site internet de l'Alliance Maladies Rares) : [www.alliance-maladiesrares.org](http://www.alliance-maladiesrares.org)

*La lettre* de l'Alliance Maladies Rares- N° 15 janvier 2006

Une intervention sur les centres de référence et leur organisation est envisagée aux journées de Jambville

**La Loi n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées** décline en 101 articles le dispositif de réformes des lois du 30 juin 1975 et du 10 juillet 1987 et les modifications introduites dans les différents codes et lois concernés, site internet [www.legifrance.fr](http://www.legifrance.fr)

VIVRE ENSEMBLE, le journal de l'UNAPEI, 17 février 2006 - Dossier loi de 2005 :

« Sa mise en œuvre nécessite la publication de près de 80 décrets, ¾ des décrets prévus ne sont pas publiés, un an après l'adoption de la loi ».

Il est actuellement très difficile de faire le point sur les applications qui vont changer notre vie de parents d'enfants handicapés et porteurs d'une maladie rare car cela nécessite une formation (cessions de formation proposées par l'UNAPEI), il est toutefois nécessaire de savoir que dans chaque département sera mise en place en 2006 une maison départementale des personnes handicapées

« Pour mettre fin au « parcours du combattant » des personnes handicapées et de leurs familles dans leurs démarches quotidiennes, la loi du 11 février 2005 a créé dans chaque département **une maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** en vue de constituer un guichet unique. La MDPH reprend notamment à son compte les attributions des CDES, des COTOREP et des sites pour la vie autonome, confiées à la commission des droits et de l'autonomie (CDA) ».

## Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA)

La loi du 11 février 2005 définit les missions de la CNSA, instaurés dans son principe par la loi du 30 juin 2004 relative à la solidarité pour l'autonomie des personnes handicapées et des personnes âgées. La CNSA est placée sous le contrôle du Parlement et de la Cour des Comptes et apporte donc la garantie que les crédits issus de la journée de solidarité seront exclusivement consacrés à destination des personnes handicapées et des personnes âgées. **Elle a pour rôle d'animer la politique de compensation de la perte d'autonomie et d'en garantir l'application égale sur tout le territoire.** »

Supplément loi « handicap » la lettre- Alliance Maladies Rares- janvier 2006

# INFORMATIONS

## **SOMMAIRE *partiel*** **des bulletins publiés depuis la création de notre Association** **et disponibles sur Internet**

*(consulter le bulletin 21 pour obtenir depuis 1997)*

N° 16 - janvier 2002

- Compte-rendu par Andrée Benz de la 21<sup>e</sup> conférence internationale à Costa Mesa en Californie
- Que peuvent faire les parents ou les accompagnants pour préparer une consultation médicale avec une personne avec autisme- extrait « le bulletin scientifique de l'ARAPI »
- Possibilités d'intégration scolaire de l'enfant et de l'adolescent handicapés au sein de l'éducation nationale – 2<sup>e</sup> séminaire de génétique et accompagnement
- Mon intégration à l'école maternelle- témoignage
- Handicap et intégration scolaire
- 10<sup>e</sup> anniversaire au CALME- compte-rendu par Nelly Maréchal

N° 17- septembre 2002

- Nouvelles de Québec, Guadeloupe, Mayotte
- 5 témoignages de familles
- Congrès suisse de pédagogie spécialisée- compte-rendu par Andrée Benz
- 28<sup>e</sup> colloque AIR : les handicaps rares : quel accompagnement spécifique.
- compte-rendu par Andrée Benz
- interventions Danielle Snakkers et Alain kervarrec : travail de liens avec l'AFSCDL

N° 18

- Témoignages professionnels-bénévoles-familles- Jambville 2002
- A propos du spectacle musical
- Groupe d'échange frères et sœurs : réflexion de Florence sœur d'Isabelle
- Lettre aux frères et sœurs par Monique Faucher
- La dynamique naturelle de la parole ou libération de la parole par une libération du geste
- Un contact avec l'association en Pologne
- Témoignages familles
- La musicothérapie
- De futures professionnelles travaillent sur le SCdL
- Site Internet
- Présentation du clavier alternatif – UNAPEI

## N° 19

- Des nouvelles du Québec, d'Algérie
- Une expérience à partager- témoignage
- Un établissement pour Blandine- témoignage
- Rencontre régionale dans le sud
- Témoignage de parents : Riwan et le makaton
- Au sujet de l'orientation scolaire
- Contact avec l'association polonaise
- Résultats du questionnaire- Asako Lerat
- Le B.A.Bar
- Maman d'enfants polyhandicapés
- Ceux que l'on met au monde- Lynda Lemay

## N°20

- Jambville 2003 le spectacle musical
- Témoignages bénévoles
- La première fois à Jambville
- Semelles et Troubles de la marche : Madame Begue-Gambini posturologue
  - Témoignage Riwan
  - Le parcours de Samuel- témoignage
  - Des nouvelles de Guadeloupe, du Québec
  - Rencontre des familles de la région Nord
  - Congrès européen maladies et handicaps rares- ouverture du congrès- Intervention de Monsieur Jean François Mattei
  - Responsables régionaux

## N°21

- Nos donateurs méritent la une
- Une conférence internationale en Italie en 2005
- Vie de l'association
- Prise en charge précoce – mesures éducatives (traduction de « Facing the challenges, a guide to Cornelia de Lange Syndrome)
- Témoignages : Marine, Taylaure, Lalia
- Guérir ou soulager avec les médecines complémentaires : l'ostéopathie
- La marche des maladies rares
- Sommaire des bulletins de 1 à 20

## N°22

- Témoignage d'un bénévole, de jeunes parents sur les journées des 19 et 20 juin 2004
- Base génétique du SCdL, avancées récentes – Dr Cormier-Daire
- Difficultés d'alimentation et SCdL – Dr Geneviève Baujat
- Témoignage de Myrtille Macia – éducatrice spécialisée : impact psychologique de l'annonce du handicap
- Intervention du Dr Dominique Loubier
- Témoignages : Nora Line, Mathilde, Thomas, Sofiane, Cécilia

## N°23

- Témoignages d'Antoine, Simon et Clément
- Pas à pas, les phases de l'acceptation
- Connaître et préparer l'avenir de nos enfants en situation de handicap au regard du contexte législatif et réglementaire
- Suite de la lettre écrite par Myrtille Macia le 4 octobre 2004
- Un espace d'écoute et d'informations pour les familles à l'hôpital Necker Enfants Malades
- Le partenariat Air France – Orphanet
- Le plan national maladies rares 2005-2008
- La marche des maladies rares – 4 décembre 2004

## N°24

- Intervention de Catherine Brusset : l'intégration scolaire en France
- Expérience d'intégration scolaire : Marie, Riwan, Hélène
- Les nouveautés de la loi 2005
- L'intégration scolaire revêt trois formes
- Témoignages : Nicolas, Quentin, Sofiane, Thomas
- La dysmorphologie ou l'étude des anomalies du développement embryonnaire
- Un centre de référence pour les maladies rares

## N°25

- Réunion des responsables d'associations de la fédération internationale du SCdL à Grosseto 2005
- Témoignages : Ibtissem Amieur, maman d'Anaïs, Véronique Landry, maman de Ninon, Mme Moser, mamie de Ninon
- Et s'il n'y avait plus de donateurs ?
- Conscient de son handicap ? journal de l'UNAPEI
- Réunion suisse des familles SCdL
- L'intégration d'Anne-Marie en UPI
- Une forme d'intégration ? Déborah

Pour visiter notre site, hébergé par ORPHANET :

[http : //www.orpha.net/nestasso/AFSCDL](http://www.orpha.net/nestasso/AFSCDL)

# BONNE NOUVELLE POUR NOS DONATEURS

## *Une réduction d'impôt pour vos dons*

La loi de finance 2005 vous permet de **déduire de votre impôt sur le revenu plus de la moitié de vos dons**.

Le montant de la réduction d'impôt dépend de l'organisme bénéficiaire du don.

Un don versé à un **organisme d'aide aux personnes en difficulté** (offrant aide alimentaire, soins et hébergement aux démunis, en France ou à l'étranger) vous permet de déduire de vos impôts **66 %** du montant de votre don **dans la limite de 422 euros**.

Au-delà de 422 euros, la déduction est de 60 % dans la limite de 20 % de votre revenu imposable.

La limite de 422 euros comprend **l'ensemble des dons versés en 2004** aux organismes d'aide aux personnes en difficulté.

### **Une réduction de 75 % à compter de 2005**

Pour les dons versés à compter du 1<sup>er</sup> janvier 2005, la réduction passe à 75 % du montant de vos dons annuels jusqu'à 470 euros.

Pour la part des dons comprise entre 470 euros et 20 % de votre revenu imposable, elle est de 66 % (au lieu de 60 %).

Quelques exemples d'organismes d'aide aux personnes en difficulté : Croix Rouge Française, Médecins Sans Frontières, Médecins du Monde, Action Contre la Faim, Handicap International, Secours Populaire, Secours Catholique, Unicef...

### **Dons aux œuvres**

Pour les dons aux **organismes d'intérêt général ou reconnus d'utilité publique**, comme la Fondation du Patrimoine, vous bénéficiez également d'une réduction d'impôt.

Elle est de **60 %** du montant des dons versés **en 2004**, dans la limite de 20 % de votre revenu imposable.

A compter des dons versés **en 2005**, la réduction est de **66 %**, toujours dans la limite de 20 % du revenu imposable.

### **Un report possible pendant 5 ans**

Lorsque le montant des dons versés est supérieur à 20 % de votre revenu imposable, vous pouvez reporter l'excédent sur les cinq années suivantes. Il ouvre droit à la réduction d'impôt dans les mêmes conditions.

Pour bénéficier de la réduction d'impôt, vous devez joindre à votre déclaration de revenus le **reçu fiscal** que les associations vous adressent.

Si vous déclarez vos impôts par internet, vous n'avez pas à envoyer de justificatifs. Vous devez simplement les conserver pour les présenter en cas de demande éventuelle du centre des impôts.

## **MEMBRES DU BUREAU ELUS PAR LE CONSEIL D'ADMINISTRATION DU 20 JUIN 2004**

- ◆ Présidente, Danielle Snakkers – siège social de l'AFSCDL
- ◆ Vice-Présidente, Nelly Maréchal -4, allée R. Merklen - Lotissement "La couture" - 37190 AZAY LE RIDEAU  
Tél. 02 47 45 37 90 - e-mail [marech@cegetel.net](mailto:marech@cegetel.net)
- ◆ Trésorier, Alain Snakkers – siège social de l'AFSCDL
- ◆ Secrétaire Générale, Josiane Chivot - 81, Rue de la Libération - 95440 Ecouen - Tél/Fax 01 34 19 48 61  
e-mail [chri.herve@wanadoo.fr](mailto:chri.herve@wanadoo.fr)

## **MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION**

- ◆ Sabine Filippidis- 11, rue Bridaine - 75017-Paris tel 01 42 93 33 83  
e-mail [elenis@tiscali.fr](mailto:elenis@tiscali.fr)
- ◆ Malik Khelifi - 3, rue du Mazérat - 66120 Font Romeu - Tél/Fax 04 68 30 26 95  
e-mail [malikhelifi@free.fr](mailto:malikhelifi@free.fr)
- ◆ Patricia Rio - 2, rue Simone Signoret - 50600 Lorient – Tél. 02 97 83 60 81 – Fax 02 97 87 07 79

**17 et 18 juin 2006, journée des familles &  
Assemblée Générale Ordinaire de l'AFSCDL  
au château de Jambville-78440 Jambville**

### **RESPONSABLES REGIONAUX**

**Andrée Benz :**

⇒ Franche Comté

**Josiane Chivot & Danielle Snakkers :**

⇒ Ile de France,  
⇒ Nord - Pas de Calais,  
⇒ Normandie,  
⇒ Picardie  
⇒ Suisse, Belgique, DOM TOM

**Malik Khelifi :**

⇒ Aquitaine - Languedoc Roussillon,  
⇒ Midi Pyrénées,  
⇒ Région PACA

**Nelly Maréchal :**

⇒ Alsace – Lorraine,  
⇒ Auvergne,  
⇒ Bourgogne,  
⇒ Centre,  
⇒ Champagne – Ardennes,  
⇒ Limousin,  
⇒ Loire - Rhône

**Patricia Rio :**

⇒ Bretagne,  
⇒ Pays de Loire - Poitou Charentes