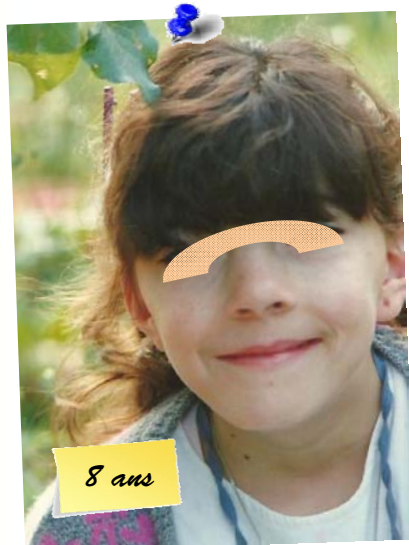
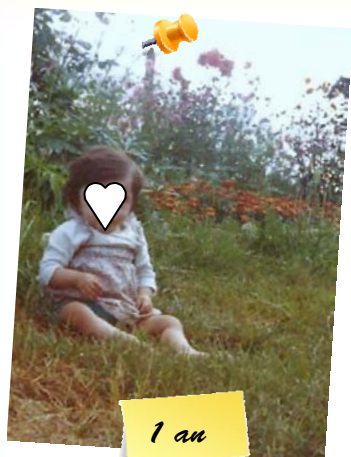




«AIDER LES PERSONNES HANDICAPEES ATTEINTES DU SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE OU D'AUTRES TROUBLES GRAVES DE LA COMMUNICATION ET DU DEVELOPPEMENT ET LEURS FAMILLES, PROMOUVOIR LA RECHERCHE MEDICALE ET EDUCATIVE DU SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE ET LA DIFFUSER LE PLUS LARGEMENT POSSIBLE».

*Extrait des Statuts de l'AFSCDL*

## **Bulletin N° 37 – Mars 2012**



### *Des nouvelles d'Ingrid*



# SOMMAIRE

<b>LE MOT DU PRESIDENT .....</b>	<b>PAGE 3</b>
<b>BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHERENTES.....</b>	<b>PAGE 4</b>
<b>TEMOIGNAGES.....</b>	<b>PAGE 5</b>
<b>CONFERENCE INTERNATIONALES 2011 .....</b>	<b>PAGE 11</b>
<b>JOURNEES INTERNATIONALES DES MALADIES RARES.....</b>	<b>PAGE 18</b>
<b>ETUDE – LES TROUBLES DU SOMMEIL .....</b>	<b>PAGE 19</b>
<b>LES MEMBRES DU CONSEIL D’ADMINISTRATION</b>	
<b>ET VOS CONTACTS REGIONAUX .....</b>	<b>PAGE 22</b>

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

# L'AFSCDL

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

Elle est reconnue d'intérêt général.

AFSCDL

6 rue Pierre Bonnard  
78370 PLAISIR

Tél. : 01. 34. 60. 10. 39

E-mail: [afscdl@orange.fr](mailto:afscdl@orange.fr)

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

## Conseil d'Administration:

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

## Conseil Scientifique:

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



## LE MOT DU PRÉSIDENT

Pratiquement 80 familles nous ont témoigné leur confiance en 2011 en adhérant à notre association. Bien que ce chiffre soit en légère baisse par rapport aux années précédentes, il reflète l'intention des adhérents de soutenir nos actions. Il est surtout le signe d'attentes d'informations et la volonté de partager les problématiques que nous vivons quotidiennement avec nos enfants porteurs du syndrome de Cornelia de Lange.

Malgré quelques petits changements au sein de notre Conseil d'Administration l'an passé, notre volonté et la culture de notre association restent les mêmes. Nous souhaitons maintenir et développer autant que possible nos missions d'informations et de soutien auprès de toutes les familles.

C'est entre autre la raison pour laquelle nous espérons vous retrouver très nombreux à Paris les 22 et 23 septembre 2012 à notre Assemblée Générale et réunion de familles. C'est à mes yeux une formidable opportunité d'apprendre toujours plus au contact des professionnels qui interviennent généreusement et de partager nos expériences entre familles.

Quand bien même vous pensez avoir suffisamment de recul avec vos enfants qui grandissent pour assumer leur prise en charge sans ces échanges, vos expériences, aussi anciennes qu'elles puissent être, sont toujours une source de renseignements précieuse à offrir aux parents de jeunes enfants adhérents, tous les ans plus nombreux.

Nous comptons sur vous pour vous exprimer lors de l'Assemblée Générale et nous faire part des éventuelles actions supplémentaires que vous attendez de la part de l'association. Comme vous le savez, les membres du Conseil d'Administration sont tous bénévoles et consacrent autant de temps qu'ils le peuvent à l'association en fonction de leurs disponibilités. Néanmoins, dans la mesure du possible, nous tiendrons compte de vos remarques et essayerons d'évoluer dans la direction suggérée. A défaut de pouvoir participer au weekend des 22 et 23 septembre, vos remarques sont les bienvenues par email, par téléphone ou par courrier.

Je sais la charge de travail et les difficultés que représente l'organisation de l'Assemblée Générale et je remercie vivement Erwan et Aurélie Begasse qui ont accepté d'en prendre la responsabilité cette année. Je suis certain que vous saurez rendre honneur à leurs efforts pour vous accueillir à Paris.

Ce bulletin vous présente les premiers comptes rendus des interventions des professionnels lors de la sixième conférence internationale qui s'est déroulée à Copenhague l'été dernier. Toutes les traductions de ces interventions ont été réalisées par Andrée Benz que nous remercions sincèrement pour la qualité et l'ampleur de son travail. La fin des traductions fera partie du prochain bulletin en principe publié entre la prochaine Assemblée Générale et la fin de l'année. Nous aurons également le plaisir d'y lire les comptes rendus des 2 études menées par des étudiants français et une étudiante suisse qui ont choisi ce syndrome rare pour effectuer leur travail. Les premiers sur le rôle de l'association vis à vis des familles, la seconde sur les bienfaits de l'hippothérapie vis à vis des enfants SCDL.

Vous lirez dans ce bulletin le témoignage de la Présidente du Club Moto "Liffre'Evasion Moto" qui propose de continuer comme les années précédentes à soutenir financièrement la recherche sur le syndrome de Cornelia de Lange à l'hôpital Necker. Nous sommes extrêmement sensibles à ce geste et remercions madame Blouin et tout le Club Liffre'Evasion de son soutien envers l'AFSCDL.

L'AFSCDL est sur le point de contractualiser un accord de partenariat avec le magazine Déclic. Vous recevrez donc prochainement un courrier émanant de la rédaction avec une proposition personnalisée et privilégiée d'abonnement.

La prochaine conférence internationale aura lieu en Argentine dans la région de Buenos Aires du 14 au 17 novembre 2013. Afin d'anticiper sur une probable subvention de l'AFSCDL pour y participer, nous vous remercions d'avance de bien vouloir nous transmettre vos intentions vis à vis de votre éventuelle participation à cette conférence.

Merci aux familles et aux administrateurs qui ont contribué à la rédaction de ce bulletin.

*Christophe Boillon*

# BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHERENTES



- ✓ Mesdames Axelle ENDERLE et Elodie PANIER, du Rhône, parents de Salomé âgée de 8 mois.

Bonjour

Je vous remercie pour vos différents messages et conseils. Salomé a bientôt 9 mois. Le diagnostic a été posé il y a un mois et demi. Ce fut un énorme choc et nous sommes encore en phase d'acceptation même si nous avons déjà bien avancé sur divers plans et sommes optimistes d'autant qu'il s'agit de la forme modérée. Nous sentions depuis ses premières semaines que quelque chose n'allait pas mais les divers médecins consultés n'ont rien évoqué...

Pour l'heure nous prenons tout ce que Salomé nous offre, c'est une petite fille très souriante et affectueuse. C'est un enfant que nous avons longuement attendu et désiré. Nous sommes en effet un couple de femmes et avoir un enfant c'est le parcours du combattant!

Salomé a une grande sœur de 5 ans qui l'aime et qui s'occupe bien d'elle.

Nous allons tout mettre en œuvre pour que notre Salomé se développe le mieux possible. Nous nous rapprocherons petit à petit des parents d'enfants atteints du même syndrome...



Bien à vous

*Elodie, Axelle, Lou et Salomé*

- ✓ Madame Simone LE DIFFON des Yvelines, maman de Thierry, âgé de 46 ans.



- ✓ Madame Edwige ROUX et Monsieur Nicolas VALLA, de l'Ardèche parents de Manon, née le 1er mars 2011.



## ET AUX FRÈRES ET SŒURS



Après m'être bien amusée dans le ventre de maman, je me suis enfin décidée à rencontrer papa, Mathis et Albane le 27 Novembre 2011 à 01h03.

Je pèse 3 kg 620 et mesure 51 cm.

*Lisa*

Béatrice et Stéphane LE BENOIST  
14 rue de Champagne  
14440 DOUVRES LA DELIVRANDE  
Tél : 02.31.97.65.37.



# TÉMOIGNAGES

Au début de l'année 2011, j'ai été contactée par des élèves en BAC ST2S (Sciences et Technologie de la santé et du social) du Lycée « Fénelon Notre- Dame » de la Rochelle dans le cadre d'une activité interdisciplinaire. Ces élèves ont choisi comme thème pour leur dossier, le syndrome « Cornelia de Lange ». Après prise de contact téléphonique pour un RDV, nous nous sommes rencontrés avec Mesdemoiselles Hélène et Julie ALLEN-MAHE, venant de ST Pierre et Miquelon, et Corinne FAVERAUD, en mars à la Rochelle pour évoquer les particularités de ce syndrome. Leur projet était d'expliquer et faire connaître ce syndrome dans sa prise en charge et sa pathologie par des sketches. A la fin de l'année scolaire, elles m'ont envoyé un email pour me donner leur note : 14,5/20 pour le dossier et 17/20 pour l'oral. Elles ont été satisfaites de mon intervention et sont contentes d'avoir pu faire connaître cette maladie à plus de 40 personnes. Elles m'encouragent à continuer et me remercient de mon témoignage et de mon déplacement.



*Patricia RIO*

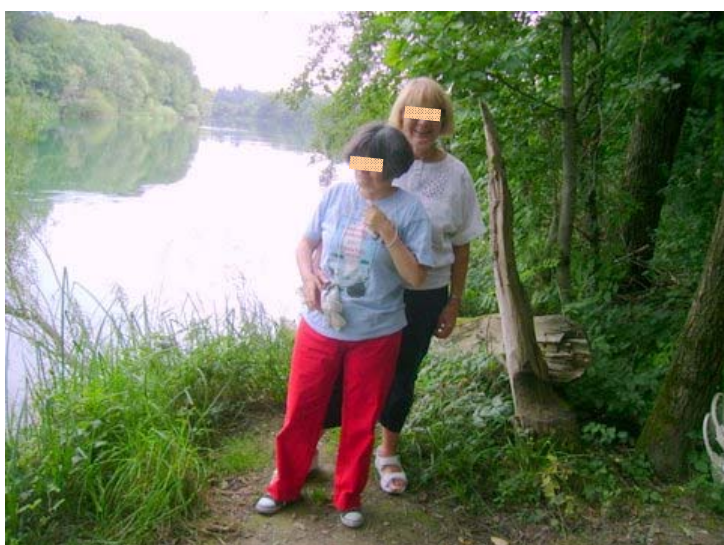
## Déborah, Notre Petite Reine !

- ✚ En 2012, la Reine Margrethe du Danemark fête les quarante ans de son règne dans l'amour de son peuple et la force de son pays
- ✚ Un message nous arrive d'Australie concernant une famille habitant la Thaïlande. Monsieur Huang HAILOU, 29 ans, parle de son premier bébé de trois mois Huang SI BO, atteint du syndrome de Cornelia de Lange.

Oui, et alors, quel rapport me direz- vous?

Rien à première vue. Si ce n'est que j'avais 29 ans quand notre petite reine Déborah commençait son règne. Je pense à Monsieur Huang HAILOU. Les questions qu'il se pose. Les problèmes de santé de son petit SI BO qu'il ne comprend pas. Les angoisses qui fusent sur l'avenir de son enfant. Sa volonté de faire face à l'adversité. Oui, le récit de cette famille me transpose, tout à coup, 40 ans en arrière !

Comme la reine Margrethe, je me dis : « QUARANTE ANS DEJA, un bail impossible à imaginer lorsqu'on est jeune »



Et c'est bien vrai. Mais rétrospectivement, il me semble que c'est passé si vite. Aujourd'hui, quand je regarde en arrière, j'ai une profonde gratitude pour tout ce que Déborah nous a apporté. Ne rien abandonner. La volonté de tenir le coup devant l'inconnu de cette maladie. Contrairement à aujourd'hui, on ne savait rien du syndrome de Cornelia de Lange. C'est comme un tsunami qui vous tombe dessus, et qui, une fois la tempête apaisée, laisse un paysage étrangement dévasté. On est perdu. Plus de repères. Il faut reconstruire avec ce qu'on a. Autant dire rien. Mais l'amour de ce petit être est bien là. Infaillible. Il vous tient. Il compte sur vous pour tout. Alors, on va de l'avant sans faire de projets sur la comète. Un jour à la fois. On est presque surpris de tout ce chemin parcouru. De toujours maintenir cet équilibre précaire mais si essentiel.

Déborah, quarante ans cette année. Déjà!

Avec ton amour et la force de ton envie de vivre, nous te suivons ma belle !

*Ta maman*

## Des nouvelles de Sherline



Aujourd'hui Sherline fête ses 8 ans et ce n'est plus du tout la même demoiselle dont nous parlons. Elle marche, cours, danse, chahute ses frère et sœurs, prend le balai, casse beaucoup et rit. Elle a un fauteuil roulant quelle manie avec une adresse étonnante. Tout le monde s'en réjouie et la famille, en conséquence, s'est épanouie.

Nous avons discuté beaucoup depuis que vous nous avez envoyé le journal : le plaisir des parents a été évident. Voir leur fille dedans mais surtout de constater que Sherline était une "parmi plein d'autres", c'était une nouvelle formidable pour des gens qui cachaient cette maladie honteuse dans la maison.


Nous avons décidé que Sherline et au moins son père et moi irons en Argentine. C'est pour cette raison que je m'adresse à vous aujourd'hui. Cela va nous demander une grande organisation et je compte trouver des financements pour que nous réalisons ce projet

tous ensemble. Votre association sera du coup un peu plus représentée que vous ne l'espérez. [...]

Nous partirons de Paramaribo au Surinam via le Brésil pour Buenos Aires... ainsi nous aurons des points de chute en route et parcourrons les territoires naturels des Kali'na. [...]

Avec toutes nos cordiales pensées pour Théo, son papa et sa maman.

*Marianne Pradem*

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

---

## Des nouvelles d'Ingrid

Ingrid est la fille de Josiane Chivot. Josiane a été membre du Conseil d'Administration de l'AFSCDL de juin 2001 à juin 2008 et membre du Bureau en qualité de Secrétaire Générale pendant ces années.

Josiane, Christian son compagnon et Ingrid ont quitté la région parisienne pour s'installer dans le Lot et Garonne.

Nous avons repris un premier témoignage écrit par Josiane et publié dans le bulletin de mars 99 :

*"Le répondeur disait: «vous êtes bien à l'Association du syndrome de Cornelia de Lange»*

*Cette maladie m'appartenait, pendant des années, j'avais été seule à en parler.*

- *Soit pour renseigner un médecin m'avouant son ignorance*
- *Soit pour donner des explications à qui voulait m'en donner*

*Pour la première fois, c'est une autre voix que la mienne qui prononçait ces mots, si longtemps détestés, si longtemps combattus.*

*J'étais à la fois bouleversée et soulagée, avec quand même un drôle de sentiment au fond de moi.*

*La conversation que j'ai eue avec Danielle SNAKKERS s'est prolongée pendant plus d'une heure, nous étions enfin deux et nous parlions le même langage. Puis elle m'a appris que nous étions en France au moins 50.*

*J'avoue que pendant plus d'un mois, je me suis posé d'innombrables questions, me demandant si après avoir, pendant 24 ans, assumé seule cette épreuve, j'aurais un rôle à jouer au sein de cette association, et si j'en serais capable.*

*Aujourd'hui je tiens à remercier un certain Professeur dont j'ai oublié le nom, qui m'avait déclaré, alors que ma fille avait un ou deux ans: «Madame, votre enfant ne mesurera pas plus d'1m48, et sera débile profonde»*

*Si, au lieu de lire textuellement ce qui était écrit dans l'énorme bouquin qu'il avait en face de lui, si seulement il t'avait regardé ma fille, il aurait vu dans tes yeux autre chose que de la débilité.*

*C'est lui finalement qui a provoqué le Déclat. Mission accomplie nous avons fait face au défi.*

*Ingrid aura bientôt 25 ans, bien sûr elle est différente, mais c'est maintenant une jeune fille gaie, qui travaille, qui aime la musique et qui adore danser."*

Josiane CHIVOT."

## Ce témoignage envoyé en février 2012 raconte son parcours actuel et l'évolution d'Ingrid qui est devenue une adulte autonome :

En mai 2012, cela fera six ans que nous avons quitté la région Parisienne pour nous établir dans le Lot et Garonne à proximité d'Agen.

Avant de nous engager dans cette aventure, nous avons fait toutes les démarches afin d'obtenir une place pour Ingrid dans un ESEAT situé à 23km de notre domicile. Un accord écrit avait été accepté par la direction.

Malheureusement, à notre arrivée, le Directeur de l'établissement avait eu un autre poste et il n'était plus question d'accepter Ingrid. Il y avait une liste d'attente et il fallait se conformer au règlement.

Quelle déception ! ce n'était pas ce qui était convenu au départ.

« Il aurait été préférable de faire une mutation, ce qui aurait donné à Ingrid une priorité »

Mais cela a été dit après.

Après avoir bataillé, harcelé le Directeur, et fait des courriers aux autorités compétentes.

Deux ans après une place était disponible au « CHATEAU » (comme dit Ingrid)

Cette période transitoire a été difficile pour Ingrid, privée de ses amies et de liens sociaux.

Elle travaille depuis l'âge de 20 ans ( elle aura 38 ans au mois d'avril). Elle a fait preuve de beaucoup de patience mais aussi d'initiative compte tenu de notre indisponibilité, car de notre côté nous étions pleinement occupés à effectuer des travaux de réhabilitation.

Il n'y a pas eu de période d'essai, d'office elle fut intégrée en internat. Ce n'était pas mon souhait, j'aurais préféré une admission en externat dans un premier temps.

A notre grand étonnement elle s'est tout de suite adaptée.

Aujourd'hui, elle occupe un joli petit studio où elle peut engranger tous ses trésors (sa chaîne hifi et ses nombreux CD (très important.....))

Elle a tout de suite été adoptée par l'équipe de la blanchisserie de DAMAZAN, elle y a trouvé sa place sur une presse à vapeur. De là, elle peut surveiller de près son linge qu'elle repasse, car il serait hors de question de confier ses effets personnels à une autre personne.

Elle rentre à la maison tous les 15 jours, et cela fait maintenant 1 an qu'elle pratique la méthode PADOVAN avec Anne sur Agen

L'été elle part une quinzaine de jours à la mer avec ses collègues et 15 jours avec nous.

Posez lui la question quand vous la verrez en septembre elle vous racontera sa vie de château car c'est vraiment un château.



*Josiane CHIVOT*

---

## Des nouvelles de Riwan



Depuis Septembre 2011, Riwan est scolarisé en classe de Sixième dans un Collège semi-privé, accueillant en priorité des enfants de maisons d'enfants souffrant de pathologies variées (troubles alimentaires, dyslexie, asthme, mucoviscidose ...) Riwan, comme tout autre élève de l'établissement y a été accepté sur dossier médical, avec l'appui, il faut le reconnaître, de l'enseignant référent au niveau du handicap et de son équipe éducative.

L'inscription dans ce Collège répond à une demande de sa part. En effet, après avoir passé 4 demi-journées au mois de juin dernier ( 2 avec son papa , 2 autres avec son éducatrice) dans une classe ULISS, intégrée dans un important Collège à Bourg-Madame et dans le Collège semi-privé de Font-Romeu-Via, son choix s'est reporté sur ce dernier ; il s'y est de suite senti plus en sécurité : petite structure, effectifs réduits, professeurs plus disponibles et pratiquant une pédagogie adaptée, bien que le programme de Sixième soit intégralement dispensé. Certes, les enfants sont jugés comme étant « difficiles », du fait des souffrances

occasionnées par leur maladie et l'éloignement du milieu familial, mais Riwan a été bien accepté parmi eux et il y est respecté. 18 heures par semaine, il bénéficie toujours de l'aide d'une Auxiliaire de Vie Scolaire ; ce n'est malheureusement pas la même personne que l'an dernier (à quand la pérennisation de cette fonction?), mais nous remercions le fait qu'il soit maintenant accompagné. Cela n'était pas le cas à la rentrée mais à force de « batailler » par lettre, coups de téléphone et remplacement de l'AVS défaillante par le papa, nous avons finalement été entendus.

Le passage en Sixième a été une étape importante dans la motivation de Riwan à poursuivre les apprentissages scolaires mais aussi les apprentissages de la vie quotidienne : il est aidé en cela par une ergothérapeute, qui après lui avoir montré le maniement de l'ordinateur, l'emmène maintenant faire de petits achats dans les commerces du village. Il bénéficie toujours également d'une prise en charge en orthophonie, en psychomotricité et auprès d'une éducatrice spécialisée.

Tout cet environnement concourt à offrir à Riwan les conditions les plus favorables à son épanouissement : il gagne en confiance en lui, il exprime le souhait de devenir de plus en plus autonome pour faire comme son frère et sa sœur, il aspire à devenir propre la nuit ..... Bref, notre petit Riwan devient adolescent dans son corps et il travaille à le devenir dans sa tête. Cela donne parfois des scènes amusantes, tant en ce moment nous sommes face à un « Riwan à 2 personnalités », avec bien sûr ce que cela peut engendrer comme frustrations, colères, mais aussi petites joies et grands bonheurs.

*Corinne*

---

### Liffr'Evasion Moto



Je suis la présidente d'un club d'une quarantaine de motards "Liffr'Evasion Moto" en Ille et Vilaine (35). L'un de nos pilotes est le père d'un enfant atteint du Syndrome Cornelia de Lange, c'est pourquoi nous sommes sensible à cette maladie rare. Dans ce cadre nous organisons la 5ème édition de notre grand "Rassemblement Moto Cornelia" au profit de la recherche génétique.

Il aura lieu le dimanche 8 avril 2012 à Liffré. Nous attendons près de 1.000 motards de toute la Bretagne et sa périphérie.

Comme les précédentes éditions, nous vous remettrons un chèque au profit de l'Association Image de l'hôpital Necker pour aider la recherche génétique.

Nous formons l'espoir de vous accueillir parmi nous ce jour là, ou votre représentante sur notre région, Madame Patricia Rio.

*Martine Blouin, présidente Liffr'Evasion Moto*

Le rassemblement Cornelia, organisé par le Moto-club Liffr'evasion moto, aura lieu dimanche 8 avril 2012. « Une action de solidarité au profit d'enfants atteints du syndrome dit de Cornelia de Lange », précise Jean-François Martin, responsable du projet. Son fils, Simon, étant atteint de la maladie orpheline, Jean-François Martin, au club depuis sa création, avait voulu « faire quelque chose d'utile à tous les enfants atteints de ce syndrome ». En 2006, bien que sans expérience à ce sujet, l'idée lui vient alors d'organiser un rassemblement de motos.

« Thierry Le Rall, alors président du club, m'a facilité la tâche en mobilisant autour de moi la structure du club », se rappelle Jean-François Martin. Rien de plus normal pour Liffr'evasion moto. Qui rassemble une quarantaine d'adhérents « dans un esprit d'entraide et de respect ».

La municipalité et les associations liffréennes apportent aussi leur concours. Une belle réussite. Depuis, quatre autres rassemblements ont eu lieu. Dont celui de 2010, avec 660 motos et 907 casques. Le record du club avec plus de 1 000 personnes sur le site.

Le comité de pilotage du club, convoqué par la présidente Martine Blouin, s'est réuni la semaine dernière pour arrêter les grandes



lignes du prochain rassemblement. Pour le tracé du nouveau circuit de 115 km, validé par les communes traversées, un arrêt est prévu, route d'Argentré, après avoir traversé le centre-ville de Vitré. Et là encore, la bonne cause est de mise. À raison de 5 € par casques, les bénéfices obtenus seront attribués à Necker enfants malades.

Contacts : club, 06 02 32 95 55 ; rassemblement, 06 35 25 73 81.

Renseignements : [www.liffrevasion.fr](http://www.liffrevasion.fr)



## Joyeux anniversaire Manon

Arrivée à 35 semaines de grossesse sans aucun problème, Edwige, la maman de Manon est hospitalisée en maternité de l'hôpital d'Aubenas vers 2h du matin suite à de nombreuses contractions.[...] En fin d'après midi, les contractions étant toujours présentes, l'accouchement paraît inévitable.

Tout se présente bien mais à 22h32, heure de l'accouchement, et au moment de prendre Manon dans ses bras le cordon ombilical s'arrache du ventre de la petite avec un bruit si particulier qu'il restera longtemps gravé dans notre mémoire. Encore plus choquante que le bruit, l'image de l'hémorragie, le sang qui gicle, la tenue de la sage femme qui rougit...

Nous restons sans réaction devant cette scène. Heureusement, les réactions d' Aurélie (sage femme) et de Frédérique (auxiliaire puéricultrice) permettront de stopper l'hémorragie et d'effectuer les gestes de secours tout en emmenant la petite hors de la salle. Nous leur en serons toujours reconnaissants car sans elles ..... (autant ne pas l'imaginer !)

Durant l'heure qui suit nous avons quelques informations légèrement "rassurantes" mais ce n'est qu'à 23h30 que la pédiatre vient nous informer après avoir effectué des points de suture en urgence et avoir stabilisé ses fonctions vitales, que la petite doit partir avec le SMUR 69 en service de réanimation sur Lyon. 2° choc.

Mais ce n'est pas tout, la petite semble être atteinte, de par certains signes physiques, d'un syndrome appelé "Syndrome Pierre Robin" ainsi que d'une malformation au niveau des orteils des 2 pieds. 3° coup de massue en l'espace d'une petite heure ! [...]

C'est totalement anéantis et avec les jambes coupées que nous avons l'accord d'aller voir Manon en salle de soin du service néo-natal; encore une triste image, mise dans une couveuse, Manon est sous assistance respiratoire[...] et, est perfusée aux 2 bras.

[...]

Le lendemain: l'accueil par le personnel soignant de la réa (principalement par la puéricultrice) est vraiment agréable et met très vite en confiance dans ce service qui est particulièrement impressionnant. on peut très vite voir que le personnel maîtrise parfaitement ses gestes mais surtout la psychologie avec la famille. On se sent très encadrés.

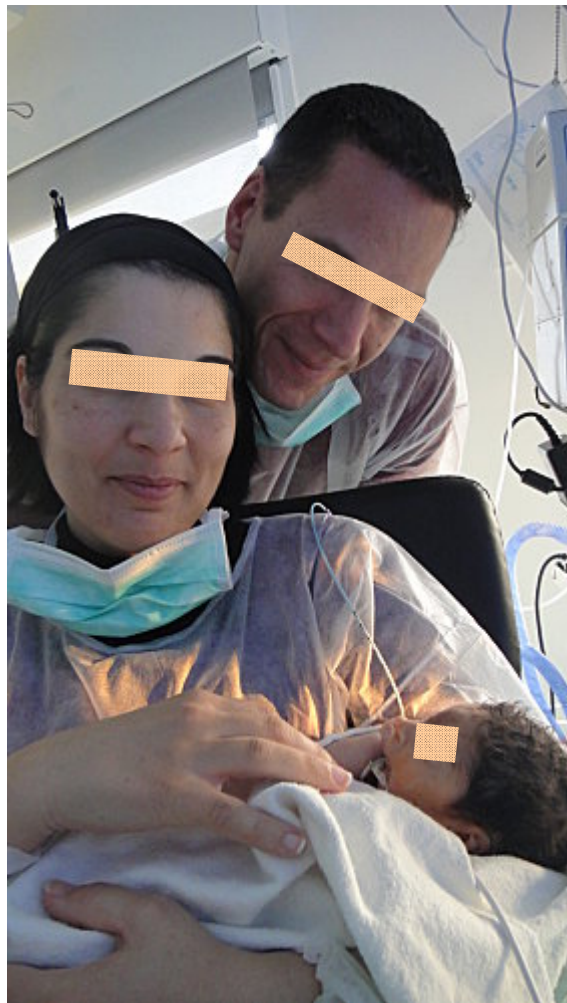
Même constat en rencontrant le médecin pédiatre à 16h30. Celui ci est très confiant sur l'état respiratoire de Manon, les radios pulmonaires effectuées dans la matinée sont bonnes tout comme les premières images du scanner cérébral (un autre risque lié au syndrome: l'atteinte neurologique) cette partie là sera à confirmer plus tard par un électro-encéphalogramme mais pour l'instant aucune malformation cérébrale.

Le jour suivant: Devant l'insistance d'Edwige et après divers examens, le service maternité autorise sa sortie afin de pouvoir partir sur Lyon.

Nous prenons en compte un logement situé dans l'enceinte de l'hôpital, la Maison du Petit Monde est un bâtiment très moderne avec de nombreux studios qui accueillent les parents d'enfants hospitalisés, des chambres très agréables, une grande cuisine commune avec sa salle à manger, de nombreuses salles de détente, de jeux, ordinateurs, télé, .... bref tout pour pouvoir se changer un peu les idées et se sentir mieux.

Première rencontre de Manon avec sa maman cette fois dans de "meilleures" conditions. Rencontre avec le pédiatre qui nous donne un grand nombre d'explications [...]

Manon peut sortir de sa couveuse pour se retrouver dans les bras de sa maman puis de son papa moment émouvant .... [...]



Après une nouvelle nuit sans problème...

Visite surprise Matéo avec sa mamie et sa tatie, ils ne pourront pas voir Manon (Jusqu'au 5° jour seuls les parents peuvent la voir après, uniquement les grands parents), mais ça nous a fait beaucoup de bien, Nous avons pu les recevoir et partager un repas avec eux à la Maison du Petit Monde.

Bonne nouvelle, Manon n'est plus en réa, elle a été transférée en soins intensifs, encore un accueil très agréable dans ce nouveau service. [...]

Visite du pédiatre et d'un radiologue pour faire une échographie de l'abdomen. Encore une bonne nouvelle, aucun problème de transit intestinal ainsi que des reins. Tout fonctionne très bien.

A 19h Nous quittons notre "pitchoune" après l'avoir prise un long moment dans nos bras, une journée qui fait du bien... rassurante.

Manon est en service de soins intensifs, ça n'a pas l'air de vraiment la déranger !!!

samedi 5 Mars

- A notre arrivée dans le service ce matin Manon a une nouvelle fois passé une bonne nuit, l'infirmière nous annonce qu'elle a pris 10 gr. !!!! et oui 10 gr ça paraît peu mais finalement comme dit son tonton Ludo "10 gr pour elle qui pèse 1 kg700 c'est comme si moi j'avais pris 1 kg en une nuit" .... il n'a pas tort !

- l'infirmière nous informe que plusieurs ORL sont passés pour se pencher sur le cas de Manon, apparemment pas d'opération à prévoir pour le moment mais une prothèse à envisager pour mettre sur le palais ( combler la fente). Nous en saurons plus quand nous les rencontrerons en début de semaine. [...]

Dimanche 6 mars 2011

Ce matin Manon à pris 60 gr. ce qui est super encourageant car en 5 jours elle a réussi à dépasser son poids de naissance. Ludo 10gr...1kg, 60 gr .... !!![...]

Ce matin la petite est restée éveillée près d'1h15 , ses petits yeux grands ouverts , quelques petits sourires fugaces, quelques grimaces et dodo. Puis cet après midi Manon est passée en mode glouton .... 30 ml de lait en 1 heure toutes les 3 heures. [...]

7 et 8 Mars

[...]Ce matin, Edwige effectue une petite toilette rapide à la petite car ça y est, elle sort de couveuse pour être mise dans un berceau chauffant. C'est donc dans un joli petit body que la demoiselle change de "maison". Elle a enfin droit a son premier doudou offert par Matéo.

[...]  
Maman aura droit a son premier "corps à corps", la petite a pu être mise contre elle bien au chaud peau à peau , un super moment pour Edwige mais surtout pour Manon, tellement bien et reposant qu'elle en a même oublié de respirer (pause respiratoire) pendant un certains moment petite frayeur.... mais qui n'a pas duré, maman doit certainement être trop ... confortable !!!! [...]

Quelques jours plus tard, la pédiatre nous informe qu'il s'agit très certainement d'un syndrome Pierre Robin mais associé a autre chose ayant des conséquences plus graves. [...]Malgré cela la situation peut tout à fait s'inverser dans le bon sens, il faut que Manon reprenne ses forces et continue de se battre comme elle l'a fait lors du 1° jour de sa vie.

[...]

10 Mars

Hier nous avons eu des nouvelles très négatives de la part des médecins concernant l'état de santé de Manon au point d'émettre des doutes sur le pronostic vital. [...]

Ce matin, après avoir passé une nuit difficile, nous retournons voir notre petit bout.

Manon a passé une très bonne nuit sans aucune désaturation.

Dans la matinée 2 spécialistes viennent lui faire des tests auditifs en étudiant les réactions du cerveau en fonction de certains sons, nous n' avons eu aucune infos, il nous faudra attendre environ 15 jours pour avoir les résultats !!! Apparemment parce qu'il s'agit de médecins vacataires.

Ensuite nous laissons Manon entre les mains d'un spécialiste en ophtalmologie pour nourrisson qui lui fera tout une série de tests visuels, il est formel il n'y a aucune déficience visuelle.

Cette nouvelle est pour nous un grand soulagement et le moral remonte d'un cran. [...]

*Edwige ROUX et Nicolas VALLA  
Extrait de <http://nico.valla.over-blog.com/>*



Notre petite Manon est née le 1er mars 2011 à Aubenas en Ardèche. Elle pesait 1kg700 et mesurait 40 cm après 7 mois 1/2 de grossesse. Elle a passé les premiers mois de sa vie à l'hôpital HFME de Bron avant de pouvoir regagner la maison. Dès sa naissance un 1er syndrome a été décelé chez Manon le "Pierre Robin" et seulement 6 mois plus tard le syndrome Cornelia de lange. Heureusement la prise en charge avait déjà été mise en place dès la naissance. Manon a des séances de kiné, de psychomotricité et d'orthophonie toutes les semaines, afin de l'aider au quotidien à évoluer tout doucement. 1 an après, Elle mesure 59.5 cm et pèse 6kg500. Elle a bien grandi mais n'a pas rattrapé son retard du à la prématurité. Elle commence à se tenir assise et sort des sons pour s'exprimer. Depuis le 1er février 2012, elle est équipée d'appareils auditifs ce qui lui permet de sortir de sa bulle (le silence). Maintenant nous travaillons avec elle pour qu'elle reproduise les mêmes sons que nous, chose qui n'est pas facile. Comme beaucoup d'enfants atteints de ce syndrome, Manon a également de

très gros problèmes pour s'alimenter, depuis son opération pour la gastrostomie nous essayons tous les jours de lui donner des aliments variés par la bouche (avec peu de réussite). Grâce à l'association nous espérons rencontrer des familles, professeurs qui pourront nous apporter des réponses à nos questions ainsi que des conseils, afin qu'on puisse aider au mieux Manon à évoluer.

*Edwige ROUX et Nicolas VALLA*

# SIXIÈME CONFÉRENCE INTERNATIONALE DU SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE COPENHAGUE 29-30 JUILLET 2011



Bienvenue à Copenhague ! Henrik Hasselstrom, Président de l'association SCdL danoise, ouvre cette 6ème conférence internationale. Les deux premiers jours de la conférence ont permis à 25 médecins de partager leur savoir et leurs expériences sur cette maladie. C'était aussi la rencontre des représentants des associations des pays de la Fédération. A cette occasion, tous les pays membres font une description des activités de l'année écoulée concernant leur association respective. Christophe Boillon a fait une présentation intéressante de l'AFSCDL. C'est aussi un moment pour décider du lieu de la prochaine conférence internationale et de trouver des solutions pour venir en aide aux pays dépourvus de contacts et de structure de groupe.

Docteur Angelo Selicorni (Italie), président sortant du SAC ( Scientific Advisory Comitee) des médecins, ouvre ces deux jours de sessions consacrés aux familles. Ses mots débordent de conviction en scandant que cette conférence est une immense occasion pour les parents de partager leur propre expérience et de discuter avec les médecins au sujet des problèmes qu'ils peuvent avoir pour leur enfant SCdL. Que ce soit en consultations, dans les couloirs, dans la salle de conférence ou pendant les repas. Les médecins sont là pour les familles. Alors n'hésitez pas.

**9 :10 – 9 :30 le 29 juillet - L'ETAT PROVIDENCE DANOIS EN RELATION AVEC LES FAMILLES ET  
L'ENFANT HANDICAPE**  
Birgit Barnes – Assistance Sociale – Département de pédiatrie –  
Hôpital Roskilke

Après avoir travaillé à la municipalité de Copenhague, Birgit, diplômée en 1976, occupe un poste d'assistance sociale dans le service de pédiatrie de l'hôpital de Roskilke.

## **LE SYSTÈME DE PROTECTION SOCIALE DANOIS**

La population du Danemark est de 5,5 millions d'habitants. Le pays se découpe en cinq régions avec chacune un certain nombre de communes. En tout 98 communes. Les hôpitaux sont à la charge des régions. Les paiements sociaux relèvent de la compétence des communes. Nous avons cinq autorités de recours (une dans chaque région) et une autorité d'Appel d'Etat.

## **La Convention des Nations Unies sur les droits de l'enfant**

Le Danemark a signé la convention des droits fondamentaux de l'enfant et les enfants handicapés ont les mêmes droits/traitements que les enfants sans handicap.

L'objectif est que l'enfant et la famille vivent aussi normalement que possible, en dépit et avec le handicap, avec l'espoir que dans le long terme l'enfant puisse rester dans sa famille.

## **Informers les services sociaux concernant les enfants avec de graves handicaps**

Les fonctionnaires, les docteurs et d'autres personnes travaillant avec des enfants ont une obligation spéciale envers les enfants (enfants abusés sexuellement, battus, avec des problèmes sociaux, et enfin des enfants avec de graves handicaps). C'est un devoir d'informer quand l'enfant est en danger ou a besoin d'une aide, même s'il s'agit d'une hypothèse. Il suffit d'écrire une lettre et d'en donner une copie aux parents.

## **La loi concernant les congés maternité**

Au Danemark, il est habituel que les deux parents travaillent, seule la mère s'arrête pendant le congé maternité. Ensuite, l'enfant va dans une garderie ou à la crèche. La loi relative aux congés maternité est assez souple, mais la plupart des parents prennent le congé maximum de dix mois et demi. Si l'enfant est admis à l'hôpital durant cette période, le congé bénéficie d'une prolongation correspondant au séjour de l'hôpital, mais trois mois au maximum.

L'allocation de congé maternité est de 16.600 couronnes danoises par mois, l'équivalent de 2.213 euros. Selon un accord, certains peuvent avoir leur salaire plein. Quand un handicap est établi, les parents peuvent demander la compensation (rémunération) dès que l'enfant a 6 mois et économiser le reste du congé jusqu'à la neuvième année de l'enfant, au plus tard.

### **Droit de service. – Secours pour les parents**

Avoir un enfant handicapé peut mettre une grande pression sur la famille. D'où la nécessité de créer des structures de répit/repos pour les parents. Un des buts phare est de garder l'enfant dans la famille (ne pas avoir à l'envoyer dans une institution 24/24 heures), et de procurer du temps aux parents pour les soulager et aussi pour donner de l'attention à la fratrie. Pendant la journée, l'enfant peut être soigné dans une garderie avec un professeur particulier qui le fera progresser, ou bien dans une structure spéciale avec des kinésithérapeutes, orthophonistes, etc. Le contact avec d'autres enfants est stimulant. Une autre possibilité est d'embaucher une assistance pour handicapé à la maison. Les parents choisissent la personne qui sera payée par la municipalité. Parfois, les parents n'ont pas d'autre solution que d'envoyer l'enfant dans une institution avec un weekend toutes les deux semaines et une semaine de vacances par an.

### **Accompagnement pour les jeunes**

Le jeune, 16-18 ans, ne pouvant se déplacer seul à cause de son handicap aura une aide (compagnon). Il se verra attribuer 15 heures par mois à utiliser ou à économiser selon les besoins, cependant pas au-delà de six mois. Ainsi, le jeune deviendra plus indépendant et s'intégrera dans la société. C'est le but recherché.

### **La perte de revenus**

Le critère, dans ce cas-là, est que l'enfant souffre d'un trouble chronique et que la maladie a des conséquences graves dans la vie quotidienne. Si l'enfant est trop malade pour être soigné dans la garderie, il doit l'être à domicile. La mère ou le père doit prendre un congé sans salaire auprès de son employeur. La municipalité est l'organe compétant pour allouer une compensation aussi longtemps que nécessaire pour compenser le salaire. C'est aussi valable en cas d'hospitalisation. Depuis le 1er janvier 2011, le paiement est toujours basé sur le salaire, toutefois plafonné à 20.000 couronnes par mois (approximativement 2666.00 euros).

### **Dépenses supplémentaires**

Si l'enfant remplit les critères de problèmes chroniques, etc., les parents peuvent obtenir le paiement des dépenses supplémentaires liées au handicap quel que soit leurs revenus. La note de frais démarre à 354 couronnes (47 euros) par mois. Un montant inférieur ne sera pas payé. Ces dépenses extras sont en général : un régime spécial, l'usure et remplacement des matériaux (verres de lunettes), les transports, faire garder les autres enfants lors des déplacements des parents ou prise en charge en rapport avec le handicap. Tout ce qui concerne le scolaire est pris en charge par l'école. Toute autre aide est payée par la municipalité. Les plus demandés sont les ustensiles adaptés pour manger, les chaussures spéciales, un appareillage d'audition, une chaise roulante, un tricycle, une voiture pour invalide.

### **Les adultes**

L'adulte peut demander une pension d'invalidité à sa majorité, 18 ans. Il peut vivre en cohabitation avec un groupe. Il ne peut pas obtenir une perte de revenus. Les adultes peuvent plus ou moins obtenir les mêmes aides que les enfants.

*Birgit Barnes*

**9 :30 – 10 :00 LA SANTE CHEZ LES ADULTES SCdL – Dr.Jane Law – NSW unité de santé d'incapacité (invalidité) liée au développement – Ride, Sydney, Australie**

Jane nous parle de la santé chez les adultes SCdL, ce que l'on peut attendre des médecins, ainsi que de sa clinique pour adultes SCdL au « Royal Ryde Rehabilitation Center » à Sydney. Elle dit ceci :

Pour pouvoir faire un diagnostic global de la santé d'un patient, il faut réunir de nombreux paramètres qui permettront de trouver une solution et donner des directives claires et précises.

La situation de santé d'une personne adulte avec un handicap mental est très compliquée à cerner de part le fait que son parcours de vie est jalonné de problèmes de santé devenus chroniques avec le temps. Les problèmes de communication inhérents à son handicap mental l'empêchent souvent de pouvoir dire où se situe la douleur. Très souvent il faut faire des tests, une investigation difficile, et à l'aide d'une check-list (liste de contrôle), on peut repérer ces maladies. Il faut également prendre connaissance de l'historique des personnes malades. Donc, poser des questions très pointues, très spécifiques. Le médecin doit écouter le patient et comprendre ses inquiétudes. En l'examinant avec une approche systématique, il est moins probable de passer à côté de quelque chose. Donc, pour l'évaluation d'un adulte SCdL, je veux un diagnostic total, je regarde les différents problèmes, j'évalue les autres détails de santé qui peuvent exister et j'établis un plan de gestion. Ensuite, nous évaluons les besoins présents et futurs.

Alors, qui fournit l'historique clinique ? Tout d'abord le patient lorsqu'il peut dire ce dont il souffre. Souvent la famille prend le relais ou se fera accompagner par un membre de la famille ou une personne qui connaît bien le patient, car la confusion et

l'émotion empêchent de poser les bonnes questions. Le médecin, aussi, ne répond pas toujours aux questions posées. L'accompagnant, peut soutenir la famille et rappeler quels sont les besoins. Il faut également rassembler toutes les notes, les documents concernant le suivi médical, le journal de bord du patient, apporter les médicaments, faire une liste de toutes les questions que vous voulez poser, et nous en tant que docteurs, nous contactons les spécialistes qui ont vu le patient. C'est vraiment là mon message le plus important pour profiter au mieux de cette visite.

De quoi s'agit-il quand on parle d'examen médical. Il faut voir le corps, la peau. Il ne suffit pas de soulever les vêtements. Souvent, les patients SCdL sont effrayés, ils n'aiment pas être touchés. Quels sont les tests à faire ? Une fois l'examen global établi, un prélèvement sanguin sera souvent prescrit pour la vitamine D, la thyroïde, l'hépatite. Un prélèvement d'urine, un électrocardiogramme, un test d'ostéoporose. La batterie de tests et systèmes globaux sont à peu près les mêmes dans tous les pays. Il faut aussi faire les vaccins et les remettre à jour comme l'hépatite, la grippe. Il n'y a pas de raison pour que votre enfant ne puisse pas suivre un programme de vaccins comme tous les autres enfants dans la population globale.

Pour les problèmes de comportement, nous avons ici un expert – Dr. Chris Oliver – alors je ne m'étendrai pas sur le sujet. Je dirai simplement qu'il faut s'assurer qu'ils ne sont pas liés aux problèmes physiques sous-jacents. Le manque de vitamine D peut entraîner une dépression. Un changement dans l'institution, un décès dans la famille ou d'amis, un déménagement peuvent causer des modifications comportementales. Il faut peut-être ajouter un médicament tout en faisant attention aux interactions entre médicaments. Anticonvulsif, lithium, etc. Voir un psychologue ou un psychiatre. Les problèmes physiques, mentaux, psychosociaux sont un vrai défi. Très souvent les causes sont un mélange de tous les éléments.

Bien que la moyenne d'âge augmente aussi pour les personnes avec un handicap mental, les personnes SCdL voient leur espérance de vie se situer vingt ans en dessous de la moyenne globale. Leurs problèmes spécifiques dus aux maladies vont de pair avec leur âge : Les maladies coronaires, les AVC, le cancer, l'hypertension, le diabète, les problèmes liés à l'audition et la vision, l'arthrite, l'ostéoporose, les chutes, la dentition, la malnutrition, l'incontinence, la constipation, l'hyperthyroïdie, la dépression, la démence, la fragilité de la peau, une déficience de l'immunité. Un contrôle régulier s'impose.

Dans ma clinique SCdL, je consulte entre 2 à 4 jours cliniques par an. J'ai pu consulter 15 patients dont 14 SCdL, neuf femmes et six hommes dont l'âge se situe entre 13 ans et 47 ans. Pour quatre d'entre eux, le diagnostic génétique était posé, mais pas pour les autres. Pour le niveau d'incapacité intellectuelle, un est répertorié léger, deux modérés, neuf sévères et trois profonds. Les principaux problèmes cliniques se situent dans le comportement, l'automutilation, le reflux gastrique, la constipation, un sommeil perturbé et la vision. Pour le poids, trois ont un poids insuffisant, dix sont dans la bonne courbe, deux sont obèses. Mais pas de problèmes de nutrition en tant que tel, bien que deux personnes soient nourries par sonde. Le cycle menstruel chez les femmes est normal. Une légère insuffisance de la vitamine D pour dix d'entre eux.

En conclusion, l'évaluation globale est nécessaire. Il faut avoir les outils et les adapter à la population spécifique. Il y a des lignes directrices ratifiées par l'OMS en 2006 pour les personnes avec des handicaps mentaux. J'ai fait plusieurs portes ouvertes lors de conférence SCdL à Melbourne (sept consultations) et à Adelaïde (dix consultations).

Je remercie le Danemark, mes patients en Australie, leurs familles et leurs éducateurs.

*Jane Law*

**10 :00 – 10 :30 EXPERIENCE EN ESPAGNE D'UN CENTRE DE  
REFERENCE SCdL – Dr. Feliciano Ramos,  
Hôpital Universitaire de Saragosse.**

En Espagne, la stratégie des maladies rares devient réalité : un service nécessaire pour les patients et leurs familles, nous dit Féliciano. Le projet a vu le jour tout récemment après deux années de gestation. C'est comme un rêve qui se réalise et j'aimerais le partager avec vous pour connaître vos suggestions d'amélioration ou pour servir d'exemple pour une implantation dans vos pays. Ce centre de référence est devenu une réalité dans le cadre d'une stratégie au niveau européen et au niveau national pour les maladies rares. Le projet était de créer un modèle d'assistance pour toutes les maladies rares.

Mais par où commencer ? Le manque d'expertise était cruel ! Sur l'initiative d'une famille SCdL, on s'est mis d'accord sur la création d'un centre de référence à Saragosse dans l'hôpital universitaire, le plus grand de la région, très moderne et doté de tous les services spécialisés. La collaboration avec la faculté de médecine toute proche est un plus.

Pour atteindre notre but, nous avons organisé de nombreuses discussions avec les familles, le directeur de l'hôpital, les directeurs de services, les infirmières et aides-infirmières. Les patients devaient-ils être soignés en ambulatoire ? Ce qui pénaliserait les familles venant de loin. Combien de temps faudrait-il compter pour les soins ? Comment organiser ces admissions dans l'hôpital pour que tout soit fait d'un seul coup ? A la fin, nous avons décidé pour une hospitalisation de quatre jours, du lundi au jeudi, une semaine sur deux. En outre, l'hébergement des familles, dans des appartements proches de l'hôpital est assuré par la

sécurité sociale. Un compromis du directeur est inclus dans le concept, à savoir que le séjour des patients SCdL ne doit en aucun cas nuire à la routine du fonctionnement journalier des autres services de pédiatrie et autres services de l'hôpital dont fait partie le groupe professionnel pluridisciplinaire SCdL. Conséquemment, les séjours des patients SCdL doivent être minutieusement programmés à l'avance pour que les spécialistes concernés puissent prévoir le temps nécessaire pour les consultations. Nous espérons voir environ vingt patients la première année. Une fois la routine installée, nous espérons augmenter le nombre de patients. Les familles faisant partie de l'association sont prioritaires, cinquante au total, bien que cent cinquante familles soient répertoriées.

Maintenant, nous avons une équipe pluridisciplinaire qui couvre la plupart des aspects du SCdL. Nous avons un bon groupe européen qui travaille ensemble. Nous profitons de cette coopération dans notre groupe et le docteur Luis Moreno, directeur de l'hôpital, participe à ces efforts.

Après les premiers tests effectués sur les patients, nous avons établi une méthodologie. Les admissions se font le dimanche soir, à 18 :00 heures en pédiatrie pour les enfants jusqu'à 15 ans environ. Les adultes vont à L'hôpital universitaire.

Dès le lundi matin, à 8 :00 heures, une prise de sang et analyse d'urine sont faites, puis une PH-métrie. La matinée se terminera par un ECG. L'après-midi, un examen psychométrique, et examen pour l'hormone de croissance – hGH.

Le mardi à 8 :00 heures, c'est une autre prise de sang pour un examen endocrinologique. Ensuite, un examen gastrique, neurologique et enfin ophtalmologique. L'après-midi, c'est repos !

Le mercredi matin, un test de la clonidine (Hypotenseur agissant sur le centre bulbaire de contrôle de la tension artérielle). Ensuite une biopsie cutanée. Et l'après-midi, un examen psychométrique selon l'âge et la sévérité du cas.

Le jeudi à 8 :00 hrs, une analyse de sang pour l'ADN, un IRM, un examen ORL. L'après-midi, un échocardiogramme.

Le vendredi matin, jour du départ, un examen au laboratoire de la masse corporelle pour déterminer la croissance et le développement.

Les parents ou accompagnants viennent avec tout l'historique médical du patient afin de ne pas procéder à des examens déjà faits

Les professionnels directement impliqués, 35 en tout, sont les médecins du service de pédiatrie, les pédiatres, les médecins de famille, les infirmières et les aides infirmières. D'autres participent, comme les étudiants en médecine, les étudiants en année de Master et les médecins en visite intéressés par le syndrome.

Nous faisons bien sûr un historique clinique complet qui comprend le journal ordinaire et le journal spécialisé SCdL dans lequel on inscrit les recommandations internationales pour les examens. Il y a aussi l'historique de l'examen physique général, puis l'examen spécifique SCdL génétique, des évaluations neurologiques et psychométriques spécifiques pour le SCdL et d'autres analyses plus poussées, si nécessaire.

Nous sommes aussi impliqués dans les questions administratives : Les patients n'habitant pas dans la province d'Aragon doivent fournir une demande officielle remplie par leur médecin. Nous pouvons communiquer en direct avec la Sécurité Sociale et les autorités locales en respectant la sphère privée.

Je finirai en disant que l'association espagnole qui fait un excellent travail, avec son très actif président, apprécie que le Centre de référence soit fonctionnel. Et moi aussi !

*Feliciano Ramos*

**DIFFERENCE SOCIALE ET COMPORTEMENTALE CHEZ LES ENFANTS  
ET LES ADULTES SCdL – Dr. Jo Moss  
Du Centre CEREBRA pour les troubles neurologiques du développement, Ecole de  
Psychologie, Université de Birmingham et Institut de Psychiatrie, King's College de  
Londres.**

Dans le contexte des différences sociales et comportementales, Jo nous parle des trois principaux sujets concernés :

- Les caractéristiques du spectre de l'autisme dans le SCdL
- La sociabilité et l'anxiété sociale
- Comportement répétitif

TSA – Trouble du Spectre de l'Autisme. De quoi parle-t-on ? D'un trouble du comportement composé d'une constellation de trois domaines de difficultés. Crucial pour le diagnostic : Retard dans les compétences linguistiques, difficulté à comprendre les interactions, peu d'intérêt pour créer des contacts, retrait social, aime la routine, signes stéréotypés et compulsifs. Quand on voit ces aspects-là en même temps chez une personne SCdL, on peut penser aux caractéristiques du TSA qui sont présents dans 50% des cas. Et on parle de caractéristiques car on ne sait pas si elles sont les mêmes que dans le TSA, mais semblent tout de même très similaires.

Pour les difficultés de sociabilité, nous avons commencé à réfléchir à quoi cela ressemblait. Nous avons fait des évaluations directement avec les enfants, ensuite avec un parent et aussi avec un chercheur. Nous avons sélectionné des activités : construire une tour, jouer à cache-cache, faire rouler une balle, jouer aux cartes, engager une conversation sociale. Ces activités nécessitent une attention soutenue ou une interaction avec une autre personne. En comparant les réponses avec celles des autres syndromes – Cri du Chat, Angelmann, et d'autres syndromes, nous constatons un degré de sociabilité similaire pour tous les groupes toutefois avec un degré inférieur pour le SCdL. Les parents nous disent que leur enfant a un comportement différent s'il se trouve avec une personne familière. Pour nous dans le cas de l'expérience avec les intervenants différents, cela ne s'est pas produit. Nous n'avons pas constaté de différence. Cela ne veut pas dire que les personnes SCdL n'ont pas d'interaction sociale. Et là, on ne parle pas seulement de la fréquence mais surtout de l'efficacité. On le voit dans le cas de Sébastien, 6 ans, qui décide de jouer à la dînette et partage son jeu avec les intervenants, alors que Keran ne regarde pas autour de lui en construisant sa tour; son attitude est passive. Dans nos réponses, nous avons aussi étudié celles des adultes aux enfants. C'est une communication à deux voies. Par exemple quand l'enfant sourit, la réaction de l'adulte est de sourire aussi. L'interaction est plus soutenue dans le cas du SCdL que dans celle du Cri-du-Chat et dans d'autres syndromes. C'est un message important.

L'anxiété sociale est plus élevée dans le cas du SCdL que dans d'autres syndromes comme Rubinstein Taybi, X Fragile, Down, ASD. C'est une très grosse crainte en situation sociale. En fait, on pourrait dire que ces personnes perdent tous leurs moyens dans les situations où on s'attend à une performance. Par exemple, se trouver dans une fête, dire bonjour, etc. Chez certaines personnes, cette anxiété cause un mutisme sélectif. Elles parlent dans un environnement familial ou commun mais ne le feront pas avec des inconnus. Elles sont tellement stressées qu'elles ne peuvent pas faire usage de leur moyen de communication. Pour d'autres, les gestes seront désordonnés, agités, elles ont tendance à se gratter la peau, les mains, les bras et les jambes. Cela indique une situation difficile. Il y a des personnes qui posent des questions répétitives liées aux situations sociales. D'autres adoptent un comportement d'évitement : on va retarder le départ, etc. Pour eux, c'est très difficile de faire la transition de la maison vers le milieu social. L'angoisse peut augmenter et ils font preuve d'un comportement difficile. Ce qu'il faut prendre en compte, ce n'est pas parce qu'ils montrent une angoisse dans leur comportement que le geste ne sera pas fait. Ils ont besoin de ces gestes pour engager une interaction. L'envie de participer est très forte. Même plus forte que dans d'autres syndromes. Ils ont quelque chose à dire mais de la difficulté à le faire. Il faut aussi penser aux problèmes de santé pouvant être liés à ces attitudes. Une fois ceux-ci identifiés et réglés, les compétences sociales augmentent.

Comment pouvons-nous aider ces personnes ? Les ressources de la littérature concernant le TSA peuvent être utiles étant donné la similitude dans les difficultés. Ensuite, le niveau social demandé doit être évalué ; réfléchir à la manière de présenter une situation nouvelle pour que la personne SCdL trouve les ressources pour y faire face. Adapter une salle de classe. Présenter les nouvelles situations à leur propre rythme pour que ça se passe bien. J'ai l'exemple d'une jeune fille qui aimait bien la danse mais qui avait un problème avec l'espace social car le cours n'était plus dans la même salle. Elle n'avait plus ses points de repères. Elle allait toujours au cours mais ne participait pas. Elle restait assise au fond de la salle jusqu'à ce qu'elle s'approprie ce nouvel espace et petit à petit elle a réintégré le cours de danse. Le cas de Craig est un exemple d'une transition positive de l'école au travail. Craig ne se sentait pas à l'aise avec l'idée d'intégrer l'école pour jeunes adultes. Alors son père lui a aménagé un travail à temps partiel dans son entreprise de métallurgie. Au début, c'était deux heures par semaine pour graduellement arriver à quatre heures par jour et à terme vers un plein temps. Au début, son travail consistait principalement à nettoyer les sols. Au fur et à mesure, Craig a fait de la destruction de documents, le traitement des fiches de présence des employés, les rangements. Les collègues de Craig sentaient sa confiance augmenter et avec le temps il était beaucoup plus sociable. Il montrait de l'intérêt envers les autres employés. Souvent, Craig disait qu'il était content de travailler là. La clé de cette transition réussie a été l'écoute des préoccupations de Craig, afin de s'assurer d'une prévisibilité et de la routine. Il faut laisser le temps aux personnes pour s'intégrer à l'espace social. Et enfin, il est très important que les professionnels et toutes les personnes qui s'occupent de votre enfant à tous les niveaux soient conscients de ces problèmes pour éviter les moments de grande crainte et d'anxiété qui peuvent être très mal vécus par les personnes SCdL.

Les comportements répétitifs. Pour faire cette étude, nous avons demandé aux parents de nous décrire les rituels de leur enfant, fréquents chez les SCdL. Dans nos applications pratiques, Megane aligne ses jouets, ne joue pas avec et passe à autre chose. Sebastian passe beaucoup de temps à trier ses petites voitures, les met dans un endroit puis dans un autre. Il adore cette activité. C'est un peu une compulsion. Il devient difficile si on essaie de l'arrêter pour passer à autre chose. Le degré d'anxiété causé par ces comportements peut conduire à une automutilation. Pour gérer ces comportements et amener les personnes à ne pas perturber les activités quotidiennes ou à accepter des changements, l'objectif est de réduire le niveau des rituels au lieu de les arrêter complètement. Megane peut aligner ses jouets, mais le nombre diminuera graduellement. Y aller à petits pas. Les résultats mettent du temps à faire surface. Gérer un comportement à la fois. Garder un œil ouvert pour tout autre nouveau problème de comportement qui pourrait surgir. Pas d'organisation stricte. La prévention vaut mieux que l'intervention, surtout pour les jeunes enfants. D'où la nécessité de créer une stratégie pour les changements

Les points clé dans le comportement du SCdL sont :

- Les caractéristiques de l'autisme et l'anxiété sociale courantes chez les personnes SCdL (mais pas une fatalité)
- Une grande variété d'individus avec le SCdL

Et le plus important, c'est la sensibilisation, la reconnaissance et l'intervention.

**Jo Moss**

**11 :30 – 12 :00 LES DIFFERENCES COGNITIVES ET  
COMPORTEMENTALES CHEZ LES ENFANTS ET ADULTES SCdL . –  
Professeur Chris Oliver, Ecole de psychologie, Centre Cerebra pour les désordres des  
développements neurologiques, Université de Birmingham, Grande Bretagne.**

Dans mon exposé, je ciblerai deux ou trois domaines, nous dit Chris. C'est une mise à jour concernant des informations importantes à propos du SCdL. La plus part de ce que nous connaissons sur l'autodestruction a déjà été publié dans le DVD distribué à Brighton. Mais nous devons toujours en parler lors de nos conférences et mettre en commun les connaissances que nous avons. J'aimerais aussi dire pourquoi nous constatons les problèmes sociaux, mais également décrire quelques uns des changements chez les adolescents et adultes, notamment sur leur façon de penser. Nous commençons à connaître certaines des difficultés pouvant exister et les modifications qui interviennent dans leur façon de penser et d'agir.

L'autodestruction, ça vaut pour deux personnes sur trois. Lorsque j'ai commencé à participer à une conférence SCdL, il y a vingt ans, c'était parce que je m'intéressais à l'automutilation. Très importante chez les SCdL. Ce n'est plus tout à fait le cas aujourd'hui car nous en connaissons mieux les origines et les causes. Surtout les souffrances liées au reflux. Chaque pays a fait un travail phénoménal pour bien transmettre le message aux parents. Cela a modifié la nature des problèmes connus et c'est un développement considérable. Néanmoins, la vigilance est de règle quand on sait que le reflux atteint 80% des cas de SCdL. Parfois, ce n'est pas connu ou même traité. Aujourd'hui, on sait que le reflux entraîne d'autres problèmes et douleurs. Par exemple, les dents car l'acide du reflux les détruit, la sinusite et aussi les infections des oreilles. Des analyses montrent que le reflux et autres maux sont bien liés à l'automutilation. Nous avons enregistré par vidéo le comportement d'une petite fille de six ans. C'était en 2007. Elle passait 10% de son temps (plus de deux heures par jour) à s'automutiler en faisant des dégâts importants. Les médicaments n'étaient pas bien dosés. Un traitement adapté s'est mis en place pour le reflux ainsi qu'un soin dentaire. Nous avons revu cette petite fille deux semaines plus tard. Les crises d'automutilation avaient fortement chuté. Nous faisons constamment les mêmes remarques aux parents : Soyez vigilants, observez votre enfant. Il se tire les cheveux, se tape la tête, boit trop de liquide surtout le matin. Il salive pendant la nuit, ou bien il recrache le reflux qui arrive aux poumons. Les taches sur la literie sont une source d'information. Les signes de mauvaise haleine aussi. Chaque détail compte. Scrutez son faciès : les rictus de sa bouche, les plis de son front, l'expression de son regard. Il n'arrête pas de bouger. Tous ces signes sont présents chez le SCdL et entraînent une autodestruction. Beaucoup plus que dans d'autres populations et j'aimerais vraiment le souligner. Cela vaut le coup de refaire des examens. Souvent, le premier réflexe et de consoler son enfant. Mais, cela ne marche pas comme cela. Si rien ne change avec notre démarche de réconfort, il faudra se dire : douleur. En plus, l'autodestruction semble venir de nulle part. Elle arrive, elle repart subitement. En fait, elle suit le flux de la douleur que nous ne pouvons déceler. Cela n'a rien à voir avec l'environnement. Cela peut arriver à la maison, à l'école, dans un lieu public. Il n'y a pas de lien direct. Ce comportement peut aussi devenir fonctionnel, il permet d'obtenir une réponse. Le DVD montre des exemples de cas.

Je reviens sur l'autisme. On parle souvent de l'autisme dans le SCdL. Beaucoup plus que dans d'autres syndromes. Par exemple, il est rare qu'un trisomique soit autiste alors que 50% des SCdL ont une forme d'autisme. Est-ce que cela peut nous aider ? Est-ce qu'un SCdL peut avoir à la fois un problème d'origine génétique et un problème de comportement autistique ? La réponse est oui. L'autisme est-il le même que chez un autiste typique. La réponse est non. Il y a des comportements atypiques du SCdL comme l'anxiété sociale et le comportement répétitif. Ce n'est pas de l'autisme, mais cela se recoupe.

C'est la première fois que nous abordons le sujet des différences sociales. Nous avons pu demander à des personnes valides SCdL comment ils se voyaient dans la société. Le comportement, ce n'est pas quelque chose qui peut se mesurer. Cependant, on sait que le cortex gère des informations. Ce gestionnaire, qui se trouve à l'avant du cerveau va commander un mouvement, mémoriser les comportements à avoir dans telle ou telle situation. Par exemple, si vous êtes sur le point de dire quelque chose qu'il ne faut pas dire, c'est cette partie du cerveau qui vous en empêchera. De fait, cette partie du cerveau gère et régule les autres parties du cerveau. Dans le cas des SCdL, le gestionnaire limite certains comportements et aussi les modifications. Il y a un réel problème de concentration d'un élément vers l'autre. Dans le jeu d'assembler les couleurs et non pas les formes (exemple : le camion rouge avec l'étoile rouge), ou bien les formes au détriment des couleurs (exemple : le camion bleu avec le camion rouge et l'étoile bleue avec l'étoile rouge). Les personnes SCdL n'y arrivaient pas alors que ce n'était pas le cas pour les trisomiques. Si je dis, fais comme moi, presse sur tous ces boutons. La consigne ne passe pas bien. Il en fera deux ou trois alors que les autres iront jusqu'à sept boutons. Les problèmes de mémoire et d'inhibition se manifestent aussi par un mutisme sélectif pour quatre personnes sur dix dans les 4% de la population SCdL qui arrive à parler, dès que ces personnes sont anxieuses.

Les problèmes augmentent avec l'âge. Ils sont de moins en moins contents, plus impulsifs, réfractaires aux changements. Il semble que les connexions nerveuses ne se développent pas correctement dans cette partie du cerveau surtout dès l'adolescence. La personne fait des difficultés en cas de changements, n'a pas la souplesse de se souvenir de ce qui s'est passé, n'arrive pas à mettre à jour sa mémoire, ce qui crée un stress et un blocage. Du coup, ces personnes se trouvent dans des situations trop compliquées à gérer. Les capacités cognitives et mémorielles sont limitées. Nous avons l'exemple d'un jeune qui, avec son accompagnant, avait l'habitude d'aller dans un magasin en utilisant toujours le même trajet. Or, un jour, l'accompagnant a un remplaçant. Celui-ci décide de prendre un autre itinéraire. Très vite, une anxiété apparaît. La mémoire ne se met pas à jour. La personne SCdL, ne pouvant s'exprimer verbalement, ne trouve pas d'autre moyen que d'émettre un message d'agressivité comme



pour dire, j'ai peur, je veux retourner à la maison où j'arrive à gérer la situation car je la connais. L'accompagnant ne trouve pas d'autre solution que de rebrousser chemin.

On remarque que l'humeur baisse entre 18 et 22 ans. C'est souvent dans cette tranche d'âge que les changements d'école ou de structure s'opèrent. On pense que c'est l'âge d'être grand et que vivre ces changements ne doit pas être insurmontable. Qu'il faut prendre sur soi. Il faut vraiment que la famille et les intervenants prennent conscience du drame que vivent ces personnes en cas de changements car la capacité à gérer leur environnement leur fait défaut. On remarque moins de baisse d'humeur dans le cas de petites structures, spécialisées pour les autistes où s'installe la routine. Donc, dans le cas du SCdL, un accompagnement avec des personnes et des structures connues aboutira à une situation gérable. Oui, bien sûr, nous aimerions bien que les personnes avec une déficience intellectuelle deviennent plus adultes, plus autonomes, qu'elles vivent d'une façon indépendante, qu'elles aient leurs propres contacts, leurs propres amis, qu'elles prennent sur elles le contrôle de leurs vies.

Les personnes avec le SCdL peuvent peut-être sembler avoir une grande compétence sociale. Nous avons le cas d'une jeune femme qui vivait d'une façon autonome, prenait le bus, etc. Tout se passait bien. Un jour, le prix du ticket était différent. Cela a entraîné un énorme problème. Elle ne savait plus comment gérer la situation. Elle est devenue très agressive vis-à-vis du chauffeur qui a appelé la police. Elle a ensuite donné un coup de pied (là où il ne fallait pas) à l'un des deux policiers dépêchés sur place. La scène s'est terminée au poste de police. Dans le cas de cette jeune femme, un tout petit détail de changement de prix de ticket de bus nécessitant une adaptation de son gestionnaire du cerveau a tout fait s'écrouler. Donc on s'est dit, que cette personne ne devrait peut-être pas vivre seule. Moi, ce que je dis, il faut savoir aider ces personnes quand il y a des changements comme celui-ci.

Un changement de structure demande une longue adaptation avec une approche graduelle et, impérativement, tout prévoir à l'avance. Une personne de 51 ans qui vivait d'une manière autonome est devenue agressive lors d'un changement d'institution. Du coup, en l'espace d'un an, il a changé plusieurs fois d'établissement. Les choses allaient de mal en pis car de moins en moins prévisibles. Ici, le message est, s'il y a agressivité, la dernière chose à faire est d'intervenir avec la cavalerie, de tout modifier. La première chose à faire est de revenir à la routine, planifier les changements, ne pas tout faire d'un coup. Là, il faut convaincre les services, soutenir, comprendre. Car, la personne SCdL n'a pas la capacité de gérer la situation. Ce n'est pas parce que la personne ne veut pas. C'est une différence importante qu'il faut souligner de deux traits.

En résumé :

1. L'automutilation et l'autodestruction viennent principalement de la douleur et peuvent devenir fonctionnelles si la cause n'est pas prise en compte.
2. Le SCdL recoupe les signes de l'autisme, mais pas tout à fait. Il ne faut pas trop s'inquiéter d'un diagnostic, à moins que cela vous soit utile.
3. Les changements de comportement n'interviennent pas systématiquement avec l'âge, mais il faut réfléchir aux conséquences.

Que Dieu m'accorde la sérénité des choses que je ne peux pas changer, le courage de changer les choses que je peux changer et la connaissance de pouvoir faire la différence entre les deux. Je crois que c'est l'approche que nous adoptons quand nous parlons de SCdL. Il nous faut, dans tous les pays, changer le plus de choses possible et accepter ce qui ne peut-être modifié.

Une dernière chose que je tiens à vous dire : Quand vous êtes chez le médecin, imaginez que vous avez un gros bâton pour vous rendre fort et invulnérable, parlez doucement et accrochez-vous à son bureau jusqu'à ce qu'il vous écoute.

Je remercie toute l'équipe fantastique qui travaille avec moi !

*Chris Oliver*

### **Les sujets suivants seront disponibles dans le prochain journal :**

- Quand suspecter l'épilepsie dans les syndromes génétiques associés à la déficience intellectuelle
- Le vieillissement dans le Syndrome de Cornelia de Lange
- Pronostic et recommandations pour le traitement de la parole et le développement du langage dans le SCdL
- Comprendre et faire face aux changements gynécologiques, urologiques et sexuels qui arrivent avec la puberté



## La deuxième journée Internationale des Maladies Rares en Suisse : Une démarche solidaire vers l'élaboration d'un plan national !

Forte du succès retentissant de l'édition 2011, ProRaris, l'Alliance Maladies Rares-Suisse, organise cette deuxième journée internationale des maladies rares en Suisse, ce samedi 25 février 2012 à l'Université de Lausanne.

Largement méconnue il y a un an, la problématique des maladies rares fait aujourd'hui partie du paysage politique et médiatique suisse. ProRaris, l'Alliance Maladies Rares -Suisse, avec les patients et leurs associations, peut désormais compter sur une solide communauté d'intérêts qui réunit des professionnels de la santé, des scientifiques, des politiciens et des médias

Cette journée est une formidable occasion de donner un coup de projecteur sur la cause des maladies rares et d'en améliorer leur connaissance. La qualité des témoignages et des intervenants ainsi que les 350 personnes qui étaient là démontre que le public commence à s'intéresser un peu à ce sujet.

J'ai participé à cette journée par intérêt de la problématique des maladies rares en Suisse, pour rencontrer la famille Burion avec le stand de « L'ange Léo » (association suisse SCDL en projet de création) et pour répondre à la demande du Docteur Bottani en recherche de témoignages.

On parle de maladie « rare » lorsque moins de 5 personnes sur 10 000 sont touchées. Les patients souffrant d'une maladie rare sont souvent isolés, médicalement et socialement, parce que l'on connaît mal leur maladie et que des options thérapeutiques sont rarement disponibles.

La journée s'articule autour de deux tables rondes. La première, l'annonce du diagnostic. Selon les témoignages de quatre mamans, l'errance diagnostique, le manque d'information et de recherche scientifique, l'isolement psycho-social, les lacunes de la prise en charge et particulièrement l'insécurité des prestations des assurances maladies demeurent des souffrances et des difficultés inhérentes à ces maladies. Beaucoup d'entre elles ont vécu un véritable parcours du combattant, renvoyés d'un médecin à l'autre pendant des années avant d'obtenir enfin un diagnostic définitif pour leur enfant. Elles ont dû compter d'abord sur elles-mêmes pour accompagner et soutenir leur enfant et sont devenues, par la force des évènements, les experts de la maladie rare en question. Deux de ces mamans se sont tournées vers la France pour trouver une association.

La deuxième table ronde rassemble les représentants de la santé publique, des médecins chefs d'hôpitaux, des assurances maladies et des entreprises pharmaceutiques en Suisse. Le débat d'aujourd'hui placé sous « la solidarité nationale » fait ressortir l'urgence de mettre en place un plan national. Des efforts combinés et une approche pluridisciplinaire aboutiront à la création d'un registre national. La lenteur est une vertu Suisse, mais ici, il y a urgence en la matière. L'idée de se calquer sur d'autres modèles européens, le français notamment, et de créer des centres d'expertise sur certains groupes de maladies permettrait de tomber plus facilement sur des spécialistes dans d'autres pays. Il existe plus de 7'000 pathologies rares répertoriées à ce jour affectant environ 500.000 personnes en Suisse, à savoir qu'elles touchent moins d'une personne sur 2000 par an. Pour certaines, le rapport est même de un sur 100'000, voire un seul cas par an en Suisse. En Europe 6,5% de la population est touchée, soit 30 million de personnes.

Anne-Françoise Auberson, vice-présidente de ProRaris nous dit qu'il faut désormais changer les habitudes de tous les acteurs: patients, médecins, mais aussi chercheurs, industrie pharmaceutique, politiciens et assurances, sociales ou «maladie». Actuellement en Suisse, il n'existe aucune sécurité juridique du remboursement, tant pour les thérapies onéreuses (jusqu'à 500.000 francs) que pour les médicaments communs. Nombre de patients se voient refuser une rente par l'assurance invalidité (AI), car leur pathologie, bien qu'existante, n'est pas inscrite dans les listes officielles. La viabilité du plan doit être gérée par la Confédération. La mise sur pied de ces mesures aura un coût qui n'est de loin pas estimé. Mais sur le long terme, celles-ci auront des effets positifs: un parcours diagnostique raccourci (moins de consultations), une limitation des traitements inutiles (interventions chirurgicales en particulier), une diminution des expertises psychiatriques demandées par l'assurance invalidité ou les assureurs pour contester un diagnostic. Car, ces malades rares ne forment pas une population nouvelle, ils coûtent déjà au système de santé. Et souvent trop, par un manque de prise en charge organisée.

### A propos de ProRaris

ProRaris, l'Alliance Maladies Rares – Suisse a été fondée en juin 2010. Elle a pour mission de regrouper les associations suisses de maladies rares et les malades isolés afin de faire connaître et défendre leurs intérêts communs. Le comité de ProRaris est majoritairement constitué de patients et de leurs proches. L'Alliance s'est notamment fixée comme objectif l'élaboration et la mise en œuvre d'un Plan National Maladies Rares en Suisse. Elle œuvre également à faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès des pouvoirs publics et du grand public, à recenser les difficultés des patients, à former et informer toutes les parties prenantes et à encourager la recherche scientifique, clinique et social.

### Témoignage

«Nous allons enfin faire sortir les malades de l'ombre, défendre leurs intérêts communs et faire entendre leurs voix au plus haut niveau pour les sortir de leur isolement et de leur détresse. C'est ce qui nous motive et justifie la création de ProRaris», explique **Bhira Meyer**, Vice-présidente de l'Association Enfance et Maladies Orphelines (AEMO), co-fondatrice de l'alliance.

*Propos recueillis par Andrée Benz*



## SYNTHESE DE L'ETUDE SUR LES TROUBLES DU SOMMEIL CHEZ LES PERSONNES AYANT UN HANDICAP MENTAL SEVERE

- Enquête auprès de 292 familles (de juillet à octobre 2009)
- Enquête auprès de 154 médecins (de février à avril 2010)

### INTRODUCTION

**Ce travail est le fruit d'une collaboration étroite entre :**

Le Dr. Charles ROUZADE, qui était interne en 3ème année de pédiatrie et qui a présenté sa thèse de doctorat en médecine, à partir de ce travail, le 12 octobre 2010 à la faculté de Médecine de Clermont-Ferrand.

Le Docteur Patricia FRANCO, responsable du Centre de Références sur les pathologies rares du sommeil de l'enfant à l'hôpital Femme-Mère-Enfant de Lyon.

Le Professeur Vincent DES PORTES, chef de service de neuro-pédiatrie à l'hôpital Femme-Mère-Enfant de Lyon et coordonnateur d'un des deux Centres de Références français des déficiences intellectuelles de causes rares.

Le Docteur Marie-Jo CHALLAMEL, médecin spécialiste du sommeil.

Le RESEAU-LUCIOLES et son directeur Jean Marie LACAU : le RESEAU- LUCIOLES est une association qui travaille à la mise en commun de l'expérience des parents et des professionnels autour du handicap mental sévère.

Nous avons rédigé ce document après la présentation de sa thèse par le Dr. Charles ROUZADE.

L'objectif de ce rapport est de synthétiser les résultats de cette étude afin que le plus grand nombre de parents et professionnels aient accès à ces informations et aux propositions d'actions qui ont été formulées. Partager cet état des lieux et ces suggestions est notre rôle. Nous oeuvrons pour que les prises en charge des troubles du sommeil chez les personnes ayant un handicap mental sévère s'améliorent aussi bien du côté des familles que du côté des professionnels.

Pour accéder au texte intégral de ce rapport, rendez-vous sur le site : [www.reseau-lucioles.org](http://www.reseau-lucioles.org).

*Jean-Marie LACAU  
Le 22 octobre 2010*

### L'enquête auprès des familles

#### Contexte :

Les résultats de cette enquête sont issus des réponses de 292 familles ayant un enfant (éventuellement adulte) avec un handicap mental sévère. Leur recrutement pour cette enquête s'est effectué sans quota (âge, pathologie...). La grande majorité de ces familles a répondu en remplissant notre questionnaire sur Internet, après avoir été sollicitée par le RESEAU-LUCIOLES, par une association à laquelle elles adhèrent ou par un article dans la presse ou sur Internet. Ces familles ont souhaité participer à notre enquête pour (disent-elle souvent) faire avancer le sujet des « troubles du sommeil » auxquels elles sont lourdement confrontées. Nombreuses sont-elles à estimer que bien des progrès restent à faire en information des familles, des professionnels et en prises en charge.

**Les 292 familles qui ont répondu à notre enquête, ont un enfant dont la situation correspond à la description suivante :** « Nous parlons de personnes ayant un important handicap intellectuel, exprimant difficilement leurs besoins ; leur entourage n'a pas la certitude de répondre correctement à leurs attentes et la plupart des actes du quotidien (manger, s'habiller, communiquer, jouer...parfois marcher) nécessitent l'aide d'un accompagnant permanent ».

#### Synthèse des résultats :

Sur ces 292 familles, 94 % des parents doivent faire face aux problèmes de sommeil de leur enfant.

Pour la moitié d'entre elles, les problèmes de sommeil sont « importants » à « très importants » (141/292).

**4 familles sur 5**, confrontées à des problèmes importants de sommeil, **sont allées consulter un (des) médecin(s) pour ces problèmes de sommeil.** Parmi elles, **1/4 a aussi consulté d'autres professionnels** que des médecins.

**Plus de 60 % des parents trouvent la prise en charge « peu » ou « pas efficace »,** même lorsque celle-ci est prodiguée par un neurologue ou un neuro-pédiatre.

**Ce sentiment de manque d'efficacité des prises en charge est moins bon encore avec les autres professionnels.**

Nous avons adapté au « handicap mental sévère » les questions du « Children's Sleep Habits Questionnaire » (CSHQ). Les réponses des parents nous permettent d'estimer que dans la population étudiée 7/10 ont des troubles d'initiation au sommeil, 1/2 ont un temps de sommeil trop court (inférieur à 7h), 6/10 ont des troubles d'éveils nocturnes, 1/3 souffrent de somnolence diurne excessive, 4/10 ont des parasomnies, 1/10 ont des troubles respiratoires du sommeil.

**1 parent sur 4 seulement estime avoir trouvé des solutions** pour aider son enfant à s'endormir, 3 parents sur 4 ont instauré un rituel pour faciliter l'endormissement de leur enfant, 1 enfant sur 4 s'endort avec une veilleuse allumée, 1 enfant sur 8 s'endort dans le lit ou la chambre des parents.

Lorsque les troubles du sommeil sont importants, 40 % des parents donnent un médicament pour aider l'enfant à dormir, 30% restent près de l'enfant en attendant qu'il s'endorme, 25 % vont parfois dormir dans le lit de l'enfant.

D'autres solutions concrètes sont spontanément exprimées par les parents : savoir rester ferme un temps, ne pas passer à côté des causes organiques, isoler du bruit, construire un espace de sommeil rassurant, apporter des donneurs de temps, favoriser la dépense physique en journée, permettre aux parents de souffler, se faire aider par quelqu'un qui apporte du recul, ...

La Mélatonine est le médicament le plus prescrit à ces familles, suivi par les anti-H1. On notera que sur 28 prescriptions de **Mélatonine**, 16 familles (près de 60%) considèrent la prise en charge du médecin comme « efficace ».

Lorsqu'il y a troubles importants du sommeil de l'enfant, voici comment les parents décrivent leurs gênes :

- **gêne sur la qualité du sommeil de l'entourage** (9/10 des mères, 7/10 des pères, 6 /10 de la fratrie sont concernés)  
Ils évoquent un sommeil haché, un mauvais sommeil qui dure, une impossibilité de faire des grâces matinées, un état d'alerte permanent la nuit, les signes d'une dépression.
- **gêne sur la vie de couple** (1 couple sur 2 est concerné),  
Ils parlent d'un manque de sommeil qui génère de la tension et des disputes, un éloignement physique, un manque d'intimité.
- **gêne sur la vie professionnelle** (4 couples sur 10 sont concernés) **et sur la vie scolaire** (1/4 des enfants),  
Il est question de fatigue continue incompatible avec le travail, avec les horaires du travail en équipe, avec certains métiers, une difficulté à entretenir une convivialité au travail.
- **gêne sur la vie sociale** (1 mère sur 3, 1 père sur 4, 1 enfant sur 5 sont concernés)  
Ils parlent d'un renfermement sur soi, d'une réduction des sorties.

#### **A noter que pour préserver l'entourage ou se préserver :**

- 1 parent sur 4 va dormir avec l'enfant pour qu'il fasse moins de bruit,
- 1 couple sur 5 prend l'enfant avec lui,
- 1 parent sur 5 s'isole pour dormir.

**Perspectives :** On voit bien, par ces résultats, l'importance des troubles du sommeil, l'impact de ces troubles sur la cellule familiale et le manque de solutions trouvées par les familles et/ou par le corps médical. Il y a donc des progrès à faire :

- apporter aux familles des conseils concrets et un accompagnement spécifique lorsqu'elles sont confrontées à des problèmes de sommeil qu'elles ne parviennent plus à gérer,
- améliorer notre connaissance sur la Mélatonine,
- diffuser la connaissance autour de « troubles du sommeil et handicap » auprès des médecins et paramédicaux et des familles pour améliorer l'efficacité des prises en charge.

### **L'enquête auprès des médecins**

#### **Contexte :**

Les résultats de cette enquête sont issus des retours de 154 questionnaires de médecins accueillant en consultation des personnes avec un handicap mental sévère. Leur recrutement pour cette enquête, comme pour l'enquête auprès des familles, s'est effectué sans quota. Nous avons cependant décidé de nous adresser à deux types de médecins : les médecins des CAMSP (Centre d'Accueil Médico-Social Précoce) et les neuropédiatres et pédiatres des réseaux hospitaliers, qui sont probablement les médecins qui, sur les problèmes de sommeil, accompagnent en premier les enfants atteints d'un handicap mental sévère.

Nous avons donc adressé notre questionnaire à chaque médecin de CAMSP, un questionnaire accompagné d'une enveloppe retour pré-timbrée à notre adresse. Un envoi accompagné de la recommandation de la Présidente de l'ANECAMSP, Katy FUENTES.

Pour les neuropédiatres et pédiatres hospitaliers, le Professeur Vincent DES PORTES a bien voulu faire distribuer le questionnaire au Congrès de la Société Française de Neuropédiatrie (20-22 janvier 2010).

Les professionnels dont les réponses sont analysées dans cette enquête, sont tous médecins et accueillent tous en consultation des personnes avec handicap mental sévère.

Rappel de notre définition du « handicap mental sévère » : « Nous parlons de personnes ayant un important handicap intellectuel, exprimant difficilement leurs besoins ; leur entourage n'a pas la certitude de répondre correctement à leurs attentes et la plupart des actes du quotidien (manger, s'habiller, communiquer, jouer...parfois marcher) nécessitent l'aide d'un accompagnant permanent. »

#### **Synthèse des résultats :**

Notre étude met en évidence que les médecins sous-estiment la proportion de troubles du sommeil chez leurs patients : 66% des médecins interrogés pensent que la moitié ou moins de ces patients ont des troubles du sommeil. Dans la littérature, 58 à 80% [2-6] des enfants avec un handicap mental ont des troubles du sommeil.

Les médecins prescrivent, si besoin en premier dans 35,7% des cas, de l'hydroxyzine, et dans 27,9% des cas de la Mélatonine. Les neuropédiatres prescrivent plus de Mélatonine que les pédiatres (65,8% versus 24,2%) et plus fréquemment en première intention (46% versus 12,1%). Les indications de la Mélatonine ne sont pas encore suffisamment définies. Selon les pathologies, la posologie et l'efficacité sont différentes.

Il est donc souhaitable de conduire de nouvelles études pour affiner les indications, les posologies et définir des contre indications. L'étude qualitative a permis aux médecins d'exprimer leurs besoins et leurs difficultés. Ils demandent un outil d'aide au diagnostic et à la décision thérapeutique, une meilleure connaissance et un accès plus facile à la Mélatonine. Ils demandent également, des solutions permettant un accompagnement éducatif et un soutien des parents face aux problèmes du sommeil de leur enfant, des structures permettant des « nuits de répit » pour les parents, un accès plus facile pour ces enfants aux explorations du sommeil et aux médecins spécialistes du sommeil.

Notre questionnaire qualitatif expose aussi les préoccupations des médecins : ne pas oublier de dépister les autres atteintes organiques (reflux gastro-oesophagiens, problèmes de digestion, douleurs...) et les phénomènes psychologiques (anxiété, dépression...), avoir des indications et des posologies plus précises des différents traitements.

## **PRECONISATIONS**

La présentation des deux études, lors d'un même travail, permet de montrer l'importance des difficultés rencontrées et le caractère démunis des médecins et des familles.

Pour que progressent les pratiques autour de ce sujet, il nous semble utile de développer des actions à la convergence des besoins des familles et des professionnels :

- Diffuser aux familles des informations concrètes susceptibles de les aider à mieux gérer globalement les troubles du sommeil au sein de la cellule familiale.
- Développer un outil ou un protocole (fiche de bonnes pratiques ?) apportant des repères d'experts sur le déroulement d'une consultation type « sommeil et handicap mental sévère ».
- Développer des formations sur « l'accompagnement des familles en cas de troubles sévères du sommeil de l'enfant » pour le personnel médical et paramédical. Ceci afin de faciliter l'émergence d'une nouvelle offre de services aux familles (nouvelle spécialisation ?).
- Développer et diffuser des connaissances autour de l'usage de la Mélatonine passant par une bibliographie, le partage d'expériences cliniques, le lancement éventuel d'études cliniques.

## **CONCLUSION**

Cette étude démontre la nécessité de progresser dans le domaine des troubles du sommeil, particulièrement lorsqu'il y a handicap mental sévère. L'amélioration du sommeil est un enjeu capital qui peut permettre à beaucoup de personnes handicapées d'être plus présentes à leur entourage et aux familles de vivre plus facilement le handicap.

## LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

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

*afscdl@orange.fr*  
*malik\_khelifi@hotmail.fr*  
*lywan@free.fr*  
*patricia.rio373@orange.fr*  
*danielle.snakkers@orange.fr*  
*alain.snakkers@orange.fr*  
*veroniquelandry@orange.fr*

## RESPONSABLE DES RELATIONS INTERNATIONALES :

Madame Andrée Benz Juffly – 74250 Fillinges

*andreebenz@gmail.com*

## CONTACTS REGIONAUX



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

*Tel : 04 75 05 02 34*

*Email : lywan@free.fr*

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



**Malik Khelifi**  
3, rue du Mazerat  
66120 Font Romeu

*Tel : 04.68.30.26.95*

*Email : malik\_khelifi@hotmail.fr*

- ⇒ Corse
- ⇒ Algérie



**Josiane Chivot**  
Le Menot  
47360 Saint Salvy

*Tel : 05.53.68.73.14*

*Email : chri.herve@wanadoo.fr*

- ⇒ Aquitaine
- ⇒ Auvergne
- ⇒ Limousin



**Christophe Boillon**  
6, rue du Verger d'Agathe  
25640 Pouligney

*Tel : 03.81.63.21.43*

*Email : afscdl@orange.fr*

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



**Nelly Maréchal**  
20, rue de la République  
37230 Fondettes

*Tel : 02.47.45.37.90*

*Email : marech@aliceadsl.fr*

- ⇒ Centre



**Alain Landry**  
2 Lotissement Les Noyers  
Impasse Félix Roux  
26750 St Michel sur Savasse

*Tel : 04 75 05 02 34*

*Email : veroniquelandry@orange.fr*

- ⇒ PACA
- ⇒ Rhône - Alpes



**Patricia Rio**  
2, rue Simone Signoret  
56000 Lorient

*Tel : 02.97.83.60.81*

*Email : patricia.rio373@orange.fr*

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



**Malik Khelifi**  
3, rue du Mazerat  
66120 Font Romeu

*Tel : 04.68.30.26.95*

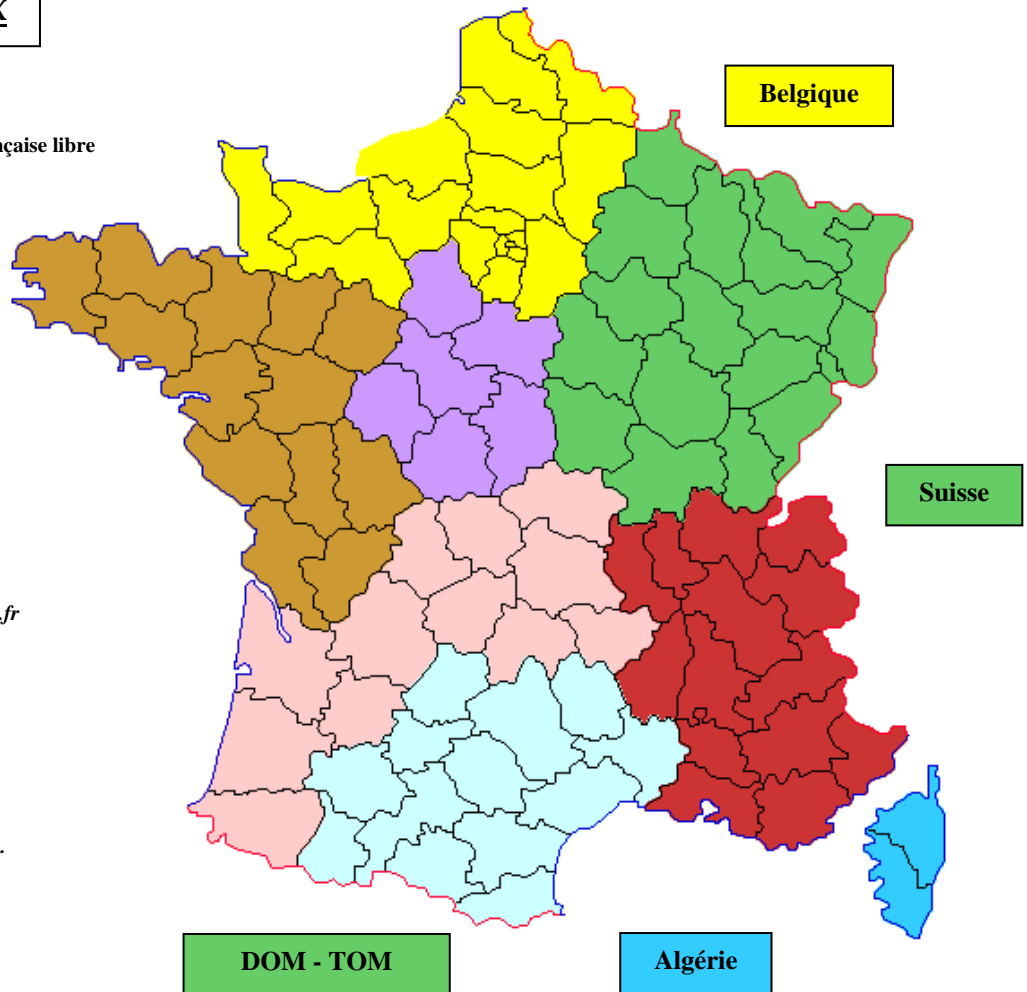
*malik\_khelifi@hotmail.fr*

- ⇒ Languedoc Roussillon
- ⇒ Midi Pyrénées

**Catherine Brusset**  
route de Tarbes  
64420 Nousty

*Tel : 05.59.04.19.94*

*kthb@neuf.fr*



Belgique

Suisse

DOM - TOM

Algérie