



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

*Extrait des Statuts de l'AFSCDL*

## **Bulletin N° 38 – Janvier 2013**



# Assemblée Générale 2012 à Paris



# 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
- Jacques CARREZ - Administrateur
- Malik Khelifi - Administrateur
- Alain LANDRY – Administrateur
- Fabrice MOUTTET - 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 Moïse 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

Chers adhérents, amis, donateurs et professionnels qui nous accompagnez fidèlement parfois depuis de très nombreuses années, je vous souhaite à vous et à vos familles une très belle et très bonne année 2013. J'ai une pensée particulière pour les familles qui ont connu la perte de leur enfant cette année, notamment celles avec qui j'ai eu le plaisir d'échanger.

Malgré la densité d'événements en 2012 nous n'avons pas édité de bulletin depuis celui de mars dernier malheureusement faute de temps à y consacrer de la part de nos bénévoles tous préoccupés comme vous par le quotidien de leurs vies familiales respectives et par leurs obligations professionnelles ou associatives. Néanmoins nous ne vous avons pas oubliés et nos investissements sont toujours motivés par la volonté de vous informer et de vous réunir autant que possible. La large participation de certains à notre dernière Assemblée Générale à Paris a montré tout l'intérêt que vous avez vous même à y participer. Votre présence, celle des professionnels, l'organisation préparée par Aurélie et Erwan ainsi que la qualité des interventions en ont fait incontestablement sa réussite.

La fin des traductions des conférences de Copenhague n'étant pas terminée, nous vous les proposerons dans un prochain bulletin. Sans grande surprise vous êtes peu nombreux à nous avoir fait part de vos possibilités d'aller à la 7<sup>ème</sup> conférence internationale qui aura lieu à Buenos aires en Argentine du 14 au 17 novembre 2013. N'hésitez pas cependant à nous faire part de votre éventuelle participation afin d'évaluer le niveau de subvention que nous pourrions vous proposer comme nous l'avons fait lors des précédentes éditions.

Suite à mes sollicitations dans le précédent bulletin, certains d'entre vous nous ont fait part de leurs souhaits vis à vis des orientations de l'AFSCDL. Nous allons donc étudier l'opportunité de nous faire parrainer, de souscrire à un compte Facebook et/ou Twitter en tous cas sous réserve que nous ayons les ressources disponibles et une dynamique suffisante pour justifier un parrainage et administrer ces éventuels comptes. Quant à la permanence téléphonique, je rappelle qu'elle est assurée par un répondeur consulté aussi souvent que possible pour reprendre contact avec les personnes qui laissent leurs coordonnées.

Merci aux familles, aux professionnels et aux administrateurs qui ont contribué à la rédaction de ce bulletin. Merci également à l'ADAPEI de Besançon, sa commission "communication" et ses bénévoles, qui nous ont invité à présenter l'AFSCDL dans son journal n°37 d'octobre 2012.

*Christophe Boillon*

## AU SOMMAIRE DE CE NUMERO:

<b>LE MOT DU PRÉSIDENT</b> .....	<b>3</b>
<b>ASSEMBLEE GENERALE – PARIS LE 22 SEPTEMBRE 2012</b> .....	<b>4</b>
<i>INTRODUCTION – DANIELLE SNAKKERS</i> .....	4
<i>EXAMEN DU RAPPORT MORAL – CHRISTOPHE BOILLON</i> .....	5
<i>RAPPORT DU TRESORIER – ALAIN SNAKKERS</i> .....	9
<i>ELECTION DES ADMINISTRATEURS</i> .....	10
<i>VOTE DU MONTANT DE LA COTISATION :</i> .....	10
<i>RESUME DES INTERVENTIONS</i> .....	11
<i>Génétique</i> .....	11
<i>Microcéphalies</i> .....	15
<i>Syndrome Cornelia de Lange et troubles du comportement</i> .....	16
<i>De la division cellulaire au syndrome de Cornelia de Lange, ou la recherche dans les laboratoires</i> .....	20
<i>Atelier communication dimanche matin :</i> .....	22
<i>RETOUR DES FAMILLES ET BENEVOLES PARTICIPANTS</i> .....	25
<b>BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHERENTES</b> .....	<b>28</b>
<b>RENCONTRES DE FAMILLES AVEC L'ANGE LEO</b> .....	<b>30</b>
<b>ZOOM SUR UNE ASSOCIATION</b> .....	<b>32</b>
<b>TEMOIGNAGES</b> .....	<b>33</b>

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

# ASSEMBLEE GENERALE – PARIS LE 22 SEPTEMBRE 2012

## Etaient présents :

BADIE Patricia  
BAILLEUL Carole  
BEGASSE Erwan  
BENZ André  
BENNER Laure  
BOILLON Christophe  
BOUNASS Lamya  
BURION Jacqueline  
CADDOUX Marilyne  
CARREZ Jacques  
CHIVOT Josiane  
COURIER Claude  
CROSNIER Sylvie

DOREAU Christelle  
FILIPPIDIS Sabine  
GORECKI Erika  
KHELIFI Malik  
LANDRY Alain  
LASSOURCE Elisabeth  
LE DIFFON Simone  
LE GOLVAN Marie-Laure  
LEFORESTIER Karine  
MAGATON Muriel  
MARECHAL Nelly  
MENARDO Annick  
MOSER Bernard

MOUTON Catherine  
MOUTTET Fabrice  
NUBOIS Virginie  
PES Magali  
PIERRE-KHELIFI Corinne  
PREHU Johanna  
RIO Patricia  
ROUX Edwige  
SNAKKERS Danielle  
SNAKKERS Alain  
STEUNOU Céline  
WERISSE Eric  
WILLMANN Antonin

## Etaient excusés et représentés:

ANDRE Rosine, représentée par Danielle SNAKKERS  
AYLMER Jacqueline, représentée par Alain SNAKKERS  
BEGASSE Pierre représenté par Erwan BEGASSE  
BOILLON Danielle, représentée par Christophe BOILLON  
BOIVIN Francette représentée par Jacques CARREZ  
CARD Philippe représenté par Jacques CARREZ  
CHAMPION Roselyne représentée par Erwan BEGASSE  
DIMIER Roselyne représentée par Alain LANDRY  
FRETARD Didier représenté par Christophe BOILLON  
GAVILLET Antoinette représentée par Christophe BOILLON  
KRAEMER Jean, représenté par Jacques CARREZ  
LEPATEY Nadine, représentée par Danielle SNAKKERS  
LETANG Corinne, représentée par Alain LANDRY  
MARECHAL Pierre, représenté par Patricia RIO

MARTELET Marie-Claire représentée par Malik KHELIFI  
MEHEUT Marinette, représentée par Patricia RIO  
PREVOST Christian représenté par Malik KHELIFI  
PREVOST Marie Odile représentée par Josiane CHIVOT  
RAIMBAULT Claude, représenté par Nelly MARECHAL  
RICQUEBOURG Raymonde, représenté par Malik KHELIFI  
ROUSSEAU Michel, représenté par Alain SNAKKERS  
ROUX Marie- Martine représentée par Danielle SNAKKERS  
ROZIER Claude représentée par Alain LANDRY  
SAJOT Hugues représenté par Alain SNAKKERS  
VERMOT Marie-Odile représentée par Andrée BENZ  
VIAUD Louise, représentée par Patricia RIO  
WILLMANN Roger représenté par Antonin WILLMANN

**Soit 66 présents ou représentés sur 83 adhérents**

## **Introduction – Danielle Snakkers**

La dernière AG de l'AFSCDL a eu lieu le 25 septembre 2010 à Guidel en Bretagne.

Les Assemblées Générales ordinaires se tiennent tous les 2 ans et au cours des 2 années écoulées un changement majeur est intervenu dans la vie de notre association.

Dans le rapport moral que j'ai présenté à Guidel, j'avais énoncé mon souhait de ne pas poursuivre mon mandat de présidente sur les deux années 2011 et 2012 et évoqué qu'il serait décidé en réunion de Bureau du temps nécessaire à la préparation d'un relais.

Des problèmes de santé importants m'ont obligée à passer le relais début 2012 à Christophe Boillon qui était alors vice-président.

C'est officiellement en réunion du Conseil d'Administration du 9 juin 2011 que j'ai donné ma démission du poste de présidente. Christophe Boillon qui s'est présenté à ce poste a été élu à l'unanimité. Au cours de ce même CA il a été proposé et voté à l'unanimité que je sois nommée Présidente d'Honneur de l'AFSCDL. Vous avez été informés de ces événements par le bulletin N° 36 de novembre 2011.

Je ne vais pas faire aujourd'hui le bilan des quatorze années passées en tant que présidente de l'AFSCDL mais je souhaite avant tout remercier oralement tous les membres, professionnels ou bénévoles, qui ont accompagné ce parcours.

Tous mes remerciements aux membres du Conseil médical de l'AFSCDL, présents à nos côtés depuis la création de notre association et qui par leur travail et leur soutien nous ont permis d'avancer dans la connaissance de ce syndrome tellement méconnu en 1996.

Merci pour le travail de recherche mené par le Professeur Valérie Cormier-Daire et l'équipe de l'hôpital Necker, Le suivi et le soutien de nombreuses familles de l'AFSCDL. L'intervention du Pr Valérie Cormier-Daire, aujourd'hui, permettra aux nouvelles familles de suivre l'avancée de ces recherches.

Merci au Docteur Armand Bottani, absent aujourd'hui, mais si présent au cours de nos réunions des familles et conférences internationales.

Merci au Docteur Dominique Loubier qui a ouvert la voie du sujet si sensible des troubles du comportement.

Merci au Pr Alain Verloes qui continue de nous suivre avec un sujet de recherche dont vous parlera sa collaboratrice.

Merci au Pr Didier Lacombe et aux professionnels de son équipe de Bordeaux qui ont apporté leurs connaissances et leur disponibilité lors de nos assemblées générales et réunion des familles.

Un grand merci à Nathalie Vaudron-Courlier qui a quitté notre région et notre association en mai 2011. Sa participation bénévole depuis de nombreuses années, nous a permis de vous présenter les bulletins de l'AFSCDL, 35 numéros ont ainsi pu être élaborés et de nombreux documents ont pu être édités. Nathalie a été un membre actif dans la préparation de nos rencontres qui ont été annuelles pendant longtemps.

Merci à Robert Flatres, notre guide à Jambville où ont eu lieu de nombreuses Assemblées Générales et à tous les bénévoles qui y ont été présents.

Ma plus grande joie aujourd'hui est de savoir que le relais est assuré alors je remercie très chaleureusement notre président actuel d'avoir accepté de prendre la relève. Merci pour l'implication et le dynamisme dont il fait preuve malgré une vie professionnelle très remplie.

Mais ce n'est pas un au-revoir, à ce jour je suis toujours membre du CA ainsi que d'autres « anciens », Le siège de l'AFSCDL est toujours situé à notre domicile de Plaisir et Alain Snakkers reste votre fidèle trésorier.

Le CA est aujourd'hui harmonieusement constitué de membres anciens et de jeunes administrateurs dont vous pourrez apprécier l'implication pendant ces deux jours. Je laisse donc la parole à Christophe pour vous présenter les actions des deux années écoulées.

## **Examen du rapport moral – Christophe Boillon**

Cette AG a pour moi un goût particulier à plusieurs titres. Certes moins émouvante que la première à laquelle Sandrine, Théo et moi avons participé il y a 8 ans alors que Théo avait 1 an et que le diagnostic venait d'être annoncé mais plus stressante du fait que c'est la première au titre de président mais également de part le contexte relatif à l'actualité récente. Nous venons, en effet, d'apprendre la découverte d'une nouvelle mutation génétique responsable du syndrome de Cornelia de Lange. Ce résultat est l'aboutissement d'une recherche du Docteur Erwan WATRIN, chercheur Français au CNRS à Rennes, en collaboration avec des équipes internationales. L'intervention du Professeur CORMIER- DAIRE cet après midi vous donnera d'avantage de détails à ce sujet.

La dernière Assemblée Générale Ordinaire de l'AFSCDL s'est tenue en septembre 2010 à Guidel en Bretagne. A cette date, Danielle SNAKKERS nous annonçait son souhait de transmettre le relais de la présidence de l'AFSCDL après pratiquement 15 années de dévouement. Nous ne pouvons qu'être admiratifs du travail qu'elle et ses administrateurs successifs ont réalisé pour créer l'Association, pour développer et entretenir ses relations avec d'une part les familles et d'autre part les professionnels du comité Médical et Scientifique. Je voudrais la remercier pour tout ce qu'elle a fait ces dernières années. Sans elle nous ne serions pas ici ensemble car c'est grâce à cette association que les familles sont à l'époque sorties de l'anonymat et de la solitude. Merci de vous associer à moi pour la féliciter vivement.

Danielle a été élue Présidente d'honneur et continue à œuvrer énormément pour l'association, se faisant le relais de son expérience vis-à-vis des responsabilités qui m'incombent maintenant depuis mon élection à sa succession il y a un an. Car vous pouvez imaginer la difficulté que c'est pour nous, Danielle, Alain son mari et Trésorier, tous les administrateurs et moi-même d'assurer et de réussir ce relais même si il a été progressivement anticipé. A cela s'ajoute la difficulté d'effectuer les tâches administratives que Nathalie VAUDRON accomplissait avant sa démission en raison d'un déménagement en province. Ce travail est maintenant effectué par Erwan BEGASSE depuis un an également. Merci également à Nathalie pour son soutien sa disponibilité et la qualité de son travail durant ces dernières années.

Pour les nouveaux adhérents rappelons que l'AFSCDL a été créée en septembre 1996 et a donc précisément 16 ans d'existence.

Le SCdL fait partie des maladies rares et orphelines avec une prévalence de l'ordre d'environ 1/20 000 naissances.

L'AFSCDL est membre de l'Alliance Maladies Rares depuis sa création en 2000 et adhérente d'Eurordis qui regroupe les maladies rares en Europe.

Sur le plan international l'AFSCDL est membre de la Fédération Internationale du SCdL depuis sa création.

En 2011, on comptait 80 adhésions dont une majorité de parents, des membres des familles, des amis et des professionnels. Après avoir baissé un petit peu ces dernières années, cet effectif est relativement stable puisque les nouvelles adhésions compensent à peu près les absences de renouvellement. En marge de ces adhésions, l'AFSCDL entretient des relations avec plus de 150 contacts qui ne renouvellent pas systématiquement leur adhésion pour des raisons diverses.

En 2012, nous avons enregistré 7 nouvelles adhésions, dont des parents de très jeunes enfants. Ces familles souhaitent rapidement recueillir des informations concernant la maladie qui affecte leur enfant, tenter de comprendre cette maladie parfois mal expliquée et souvent méconnue afin d'offrir à leur enfant la meilleure orientation et prise en charge médicale et médico-sociale et pour apprendre auprès des autres familles. Mais les demandes viennent également des parents d'adultes. Un grand nombre des contacts quasiment quotidiens de l'association, par mail ou par téléphone, concernent des adultes pour lesquels la situation évolue et préoccupe les parents et les professionnels du secteur médico-social en charge de ces personnes.

Le nombre de parents adhérents ne reflète pas le nombre d'enfants, adolescents et adultes porteurs du SCDL en France et pays francophones, ni le nombre de personnes qui ont contacté l'AFSCDL. Beaucoup de parents présents à la création de l'association ne participent plus à la vie de l'association. Malheureusement, des enfants, jeunes et adultes porteurs du SCDL nous ont quittés ces dernières années.

A chaque contact, nous nous chargeons de renseigner nos interlocuteurs et d'envoyer des informations ou d'orienter, pour commencer, les familles vers les consultations de génétique des membres de notre Conseil Médical voire vers d'autres spécialités lorsque c'est nécessaire, sans évidemment solliciter une adhésion. Des contacts sont relayés également par les associations particulières telles que L'ange Léo, l'association Ninon Landry Cornelia de Lange, celles de Freddy ou Morgan ou les sites Internet de Lyzen, Kenny, Gwendoline en Suisse et d'autres.

Nous communiquons également avec les professionnels des établissements, qui prennent contact avec nous, nous informant de façon anonyme, qu'ils suivent des personnes atteintes.

La plupart des demandes sont, soit pour envisager une orientation soit pour comprendre les troubles du comportement que présentent beaucoup de jeunes et adultes institutionnalisés.

Cette année 8 familles participent pour la première fois à notre weekend.

En 2008, Danielle SNAKKERS nous faisait un rappel historique du parcours associatif de l'AFSCDL et je me garderai bien de le reprendre, lui laissant la charge de le faire pour les personnes intéressées. Elle insistait alors, et le rappelait il y a 2 ans, sur l'importance de s'engager dans le mouvement associatif. Je la relaye sur ce point et le justifie pour faire avancer la recherche sur la maladie de nos enfants dans tous les domaines mais également pour que toutes y retrouvent l'accueil, les rencontres et les renseignements dont nous avons nous-mêmes bénéficié. Et j'insiste auprès des "anciennes" familles pour qu'elles continuent à militer avec nous car si elles estiment ne plus avoir beaucoup à apprendre, elles sont une source de connaissance qu'il faut absolument partager. Sans compter que nous passons ensemble des moments merveilleux au cours de rencontres informelles tout au long de l'année.

A la création de l'AFSCDL en 1996, l'origine de ce syndrome n'était pas connue. Les familles avaient une attente très forte dans le domaine de la recherche génétique, partagée, bien entendu, avec le Conseil Médical, composé de quatre médecins généticiens. Les diagnostics étaient alors prononcés uniquement sur des caractéristiques morphologiques et le développement cognitif des enfants. Depuis, nous avons la chance de connaître un peu mieux le mécanisme génétique de ce syndrome grâce à la découverte de plusieurs mutations génétiques. Le Professeur CORMIER DAIRE reprendra dans quelques instants l'historique des découvertes jusqu'à la plus récente il y a quelques semaines. Ces découvertes n'ont été possibles qu'avec la contribution des familles et la collaboration des associations avec les professionnels. C'est vous toutes et tous, c'est nous tous, qui autorisons que la recherche progresse en acceptant de confier la prise en charge et le suivi de nos enfants à ces professionnels.

Depuis la création de notre association, beaucoup de parents de l'AFSCDL ont pu bénéficier d'une étude génétique approfondie et beaucoup d'entre eux continuent encore aujourd'hui à consulter dans le service de génétique de l'hôpital Necker. J'insiste généralement auprès des familles pour y solliciter un rendez-vous et je remercie sincèrement le Professeur CORMIER DAIRE et sa secrétaire Mme Clara GIROTI d'avoir dégagé d'impossibles disponibilités dans son emploi du temps pour recevoir un grand nombre d'entre vous avant ce jour, notamment hier.

Lorsqu'un enfant porteur du SCDL vient au monde aujourd'hui, le diagnostic et la prise en charge précoces, indispensables, sont souvent proposés. La connaissance de plus en plus élargie de ce syndrome permet aux professionnels d'orienter et d'adapter au mieux les examens, les moyens et les ressources.

Malheureusement il y a encore des professionnels qui ignorent notre existence ou qui ne nous connaissent pas. Certains peuvent être réticents à conseiller aux parents de prendre contact avec nous ne sachant quel niveau d'information nous sommes en mesure de relayer. Nous savons pourtant par expérience que beaucoup d'entre eux ne sont pas formés à l'annonce du diagnostic. Ils côtoient la Maladie au sens large du terme toute la journée pour finalement occulter l'aspect psychologique qu'ils devraient considérer lors de leur communication avec les familles. Car nul n'est prêt à apprendre brutalement que son enfant est définitivement malade...Pourtant, grâce à l'ancienneté et l'expérience de nos membres, nous sommes probablement un

relais adéquat pour décrire la maladie, préparer et informer les parents avec toutes les réserves indispensables à l'égard de la protection individuelle.

L'énorme difficulté de ce syndrome est qu'il affecte les enfants selon des degrés de sévérité et des pathologies extrêmement variables de la plus modérée à la plus grave.

Certains parents ne sont pas prêts à subir la confrontation, toujours plus ou moins difficile à supporter. Par expérience, nous savons que la première participation à ce type de réunion associative est très émouvante. Nous insistons à chacun de nos nouveaux contacts, et nous attirons l'attention des parents, pour qu'ils évitent de faire des comparaisons entre les enfants atteints par le syndrome et qu'ils ne se projettent pas vers l'avenir à travers la particularité des enfants plus âgés. Chaque enfant a son propre développement et sa propre personnalité. Personne ne pourra répondre à la question traditionnellement posée : comment évoluera mon enfant ? Dans tous les cas les maîtres mots sont "patience" et "persévérance".

Internet est le contact privilégié des familles avant un contact téléphonique. Il faut avouer que le numéro de l'AFSCDL est une boîte vocale et que peu des appelants laissent un message. L'anonymat d'Internet permet en outre de garder des distances.

Certaines familles sont demandeuses de contacts avec d'autres parents. D'autres sont d'avantage intéressées par des articles ou publications de référence susceptibles de répondre concrètement à leurs questions.

Une première information est apportée par notre site hébergé par Orphanet. Les photos n'y sont pas insérées afin de respecter le droit à l'image de tous les parents.

Andrée Benz est notre responsable des relations internationales. Elle vous témoignera du travail très important qu'elle fait pour traduire les questions/réponses sur le site international et du travail régulier qu'elle effectue pour traduire les informations qui sont données lors des conférences internationales et que nous publions dans nos bulletins.

Depuis quelques années, les administrateurs sont aussi représentants régionaux de l'AFSCDL. A ce titre ils sont le premier contact physique entre l'Association et les familles qui souhaitent se rapprocher d'autres familles.

Les rencontres entre parents ne s'improvisent pas, elles nécessitent que des personnes engagées dans l'association aient participé à des rencontres au sein de l'AFSCDL ainsi qu'aux conférences internationales. Ceci afin d'avoir un recul suffisant pour pouvoir apporter une aide aux parents qui la sollicitent.

Ceci en dehors de l'aspect convivial qui, bien sûr, permet à tous de sortir de l'isolement.

Depuis deux ans, la plupart des administrateurs ont rencontré des familles et entretenu des relations de proximité.

Malik KHELIFI a rencontré une famille en Algérie et lui a apporté ses conseils. Cette année, cette famille est venue en France pour consulter divers spécialistes de l'Hôpital Necker.

Catherine Brusset, qui n'est pas administratrice mais néanmoins représentante de la région Sud a été récemment contactée par une nouvelle famille. La mamie de l'enfant concernée m'a également contacté et a fait le choix de participer à cette AG.

Aurélien et Erwan BEGASSE ont été contactés par plusieurs familles et ont organisé un pique nique destiné à réunir les familles de la région parisienne qui le souhaitent.

Patricia RIO a conseillé un groupe d'étudiant qui a monté un spectacle sur le thème du syndrome de Cornelia de Lange.

Jacqueline et Sébastien BURION, nos meilleurs ambassadeurs en Suisse, ont rencontré très récemment une nouvelle famille dont l'enfant est âgé de 4 mois. Ensemble nous avons, par ailleurs, rencontré une jeune étudiante qui a fait un travail sur le bénéfice de l'hippothérapie chez les enfants Cornelia de Lange. Par notre intermédiaire, cette étudiante a également été mise en relation avec les parents de Stella, ici présents, pour recueillir leur expérience vis à vis de cette thérapie.

Danielle SNAKKERS et moi-même avons beaucoup échangé avec Melle Johanna PREHU, à l'occasion de sa formation en orthophonie en Belgique aux côtés de Quentin et de sa famille. Johanna a obtenu son diplôme avec succès. Son mémoire est d'une richesse exemplaire et témoigne de son implication.

Véronique et Alain LANDRY ont rencontré, à plusieurs reprises, une nouvelle famille qu'ils ont accompagnée jusqu'ici ce weekend. Ils ont également eu des contacts téléphoniques avec 2 autres nouvelles familles dont l'une n'a pas souhaité participer à cette édition mais le fera probablement plus tard. Ensemble nous avons aussi rencontré une famille qui a pu se libérer ce weekend pour se joindre à nous.

Au-delà de nombreux contacts téléphoniques avec de nombreuses nouvelles familles ici présentes, Sandrine et moi avons rapidement organisé une première rencontre avec les parents d'Eva qui ont très vite fait le choix d'adhérer et de s'inscrire à cette AG. Puis un second rendez-vous convivial autour d'un repas avec les parents de Léo et Stella.

Ces rencontres imposent à chacun de se rendre disponible et imposent parfois de faire plusieurs centaines de kilomètres pour les concrétiser. Merci à nos administrateurs bénévoles qui acceptent ces contraintes avec, pour seul retour, la satisfaction d'avoir aidé une famille et d'avoir partagé leur expérience.

Un remerciement tout particulier à l'association L'ange Léo et ses administrateurs, les parents de Léo et son oncle, pour leur investissement dans l'organisation des weekends de l'Ascension ces 2 dernières années. Après avoir réuni les familles qui le souhaitent en période de Noël, une journée la première année puis un weekend, ils nous ont invité 4 jours à nous retrouver dans des cadres de montagnes suisses magnifiques pour partager des activités ludiques, sportives et animées et surtout en nous témoignant leur générosité. Tous les participants en garde un souvenir inoubliable et attendent avec impatience les prochaines éditions.

Rappelons que "L'ange Léo" a largement subventionné les familles qui se sont rendues à la conférence internationale de Copenhague en complément de la subvention de l'AFSCDL.

Rencontres individuelles ou plus élargies telles que ce weekend ou la conférence internationale ont le mérite de répondre, certes avec plus ou moins de conviction, à nos questionnements. Ensemble, familles, parents, amis, nous partageons les mêmes interrogations auxquelles les professionnels qui nous accompagnent aujourd'hui tentent de répondre quotidiennement. Merci encore pour leur disponibilité, leur soutien et leurs éclaircissements. Eux mêmes nous disent apprendre beaucoup sur le syndrome lors des échanges avec les familles pendant ces journées. Ces apprentissages leur sont utiles dans les conseils qu'ils auront un jour à donner à d'autres familles.

Nous souhaitons que l'Association soit pour nous tous une structure solide qui nous unisse et nous réunisse aussi longtemps que possible. Certes des affinités se sont créées entre plusieurs groupes, souvent naturellement justifiées par tranche d'âge des enfants ou par ancienneté dans l'association mais l'essentiel est que nous ayons toujours autant de plaisir à nous retrouver. Au delà des aspects rigoureux et sérieux imposés par les interventions des professionnels, les échanges entre les familles ont une portée beaucoup plus amicale à préserver. Malgré un agenda toujours serré au cours de nos weekends d'AG, nous tentons de préserver les échanges entre nous si conviviaux et si sympathiques. Pour ceux qui sont arrivés hier, la soirée du vendredi qui précède l'AG en témoigne. Comme l'importance du groupe que nous représentons généralement aux conférences internationales. Après les Danois, les francophones représentaient d'ailleurs la plus grosse délégation à Copenhague. Je crains que ce ne soit pas le cas lors de la prochaine conférence qui se déroulera en Argentine en Novembre 2013.

Nous remercions Aurélie et Erwan BEGASSE qui malgré leurs emplois du temps chargés et des moments personnels difficiles cette année, ont accepté de prendre en charge l'organisation de ce weekend parisien. Nous savons le travail que cela représente, ajouté à la charge de secrétaire général de l'AFSCDL qui incombe à Erwan et les obligations familiales qu'impose l'éducation de 2 jeunes enfants.

Nous remercions le club «Liffr'Evasion Moto» dont le siège social est situé à Liffré en Bretagne, pour leurs actions. Cette année encore, ce club de motard a organisé une manifestation et versé d'importantes sommes d'argent au profit de la recherche sur le syndrome.

Nous remercions également la famille Leforestier et leur association «les Morganous» également à l'initiative d'une manifestation de motards et d'un cross dans un collège.

Nous remercions aussi la famille Landry et leur association «Ninon Landry Cornelia de Lange» pour les dons qui ont été versés à l'AFSCDL pour aider les familles qui souhaitent se rendre aux conférences internationales.

Nous sommes extrêmement touchés par le don ce jour de la jeune Association "Le petit monde de Manon" dont Edwige et Nicolas sont les fondateurs que nous remercions vivement.

Un remerciement aussi au Lions Club de la vallée du Doubs représenté par la famille Carrez pour son don récurrent et au Lions Club de la Roche sur Yon pour le soutien et la subvention intégrale d'une famille inscrite à Copenhague.

Merci à la famille Nubois qui a soumis en notre nom un dossier de subvention à la Fondation Orange. Malheureusement notre dossier n'a pas été élu.

Enfin merci à tous les donateurs notamment aux contacts historiques qu'Alain SNAKKERS sollicite tous les ans et qui contribuent très largement à la santé financière de l'AFSCDL.

Toutes ces manifestations et ces dons témoignent de l'engagement des parents, proches, amis et entreprises pour la cause que nous défendons. Merci à vous tous de perpétuer cet engagement.

Un remerciement spécial aux professionnels qui nous accompagnent ce weekend. Ils nous témoignent de l'intérêt qu'ils ont à comprendre un peu mieux les caractéristiques du syndrome afin d'adapter leur prise en charge au quotidien. Ainsi nous avons le plaisir d'accueillir l'orthophoniste de Quentin, sa kiné et une amie également orthophoniste ainsi que l'éducatrice de Théo mandatée par l'Adapei de Besançon ce qui nous touche particulièrement comme vous pouvez l'imaginer. Ces professionnels ne sont pas venus pour intervenir mais je ne doute pas qu'elles vous fassent profiter de leurs expériences si vous en éprouvez le besoin.



Et un énorme remerciement aux professionnels qui nous accompagnent régulièrement. Deux d'entre eux, le Docteur LOUBIER ici présent et le Docteur BOTTANI de Genève nous accompagnaient l'an passé à la conférence Internationale de Copenhague. Initialement engagé pour nous rejoindre, Le Docteur BOTTANI vous prie d'excuser son absence ce weekend.

Mme Werba qui se faisait un plaisir de venir vous faire part de son expérience en orthophonie et des méthodes MAKATON a malheureusement dû se désister au dernier moment pour des raisons de santé. Elle vous prie également de bien vouloir l'excuser. Si besoin, Johanna PREHU, citée précédemment, saura probablement vous renseigner à ce sujet si vous le souhaitez.

Merci pour votre attention.

## **Rapport du trésorier – Alain Snackers**

### **Bilan 2010**

Le bilan financier de votre association laisse apparaître un solde positif au 31/12/2010 de 6.619 € pour une prévision budgétaire de – 2.180 €

Les dépenses ont été de 15.132 € en 2010 pour un budget de 19.680 € et les recettes de 21.751 € pour un budget de 17.510 €

*Le détail des dépenses et recettes montre la bonne gestion de votre association, le résultat positif sera versé sur le compte de réserve et disponible pour les besoins à venir.*

Il est important de noter que comme pour les années précédentes, en 2010, la totalité des dépenses est effectuée au bénéfice des enfants porteurs du syndrome de Cornelia de Lange, aux adhérents et à la promotion de l'association.

### **Budget 2012**

Le budget 2012 montre des dépenses pour 22.7000 € et des recettes pour 16.200 € soit un solde prévisionnel à fin 2012 négatif de 6.500 €

Il est bien entendu que les réserves de l'association permettent aujourd'hui le financement de ce solde négatif essentiellement lié aux dépenses relatives à cette Assemblée Générale.

Quitus est donné à l'unanimité au trésorier pour les comptes 2010.

Le budget prévisionnel 2012 est accepté à l'unanimité par l'Assemblée Générale.

### **Bilan 2011**

Le bilan financier de votre association laisse apparaître un solde positif au 31/12/11 de 7.583 € pour une prévision budgétaire négative de 3.460 €

Les dépenses ont été de 12.551 € en 2011 pour un budget de 19.460 € et les recettes de 20.134 € pour un budget de 16.000 €

*Le détail des dépenses et des recettes montre la bonne gestion de votre association, le résultat positif sera versé sur le compte de réserve et disponible pour les besoins à venir.*

Il est important de noter que comme pour les années précédentes, en 2011, la totalité des dépenses est effectuée au bénéfice des enfants porteurs du syndrome de Cornelia de Lange, aux adhérents et à la promotion de l'association.

### **Budget 2013**

Le budget 2013 montre des dépenses pour 14.000 € et des recettes pour 14.600 € soit un solde prévisionnel à la fin 2013 positif de 600 €

Quitus est donné au trésorier à l'unanimité pour les comptes 2011.

Le budget prévisionnel 2013 est accepté à l'unanimité par l'Assemblée Générale.

## **Election des Administrateurs**

Aucun mandat d'administrateur n'arrive à expiration. Rappelons que suite à la démission de Mme Nathalie Vaudron, M. Erwan Begasse a été élu Secrétaire Général lors du Conseil d'Administration du 8 juin 2011. A cette même occasion, Christophe Boillon a été élu président à la succession de Mme Danielle Snakkers, démissionnaire de cette fonction. Elle a été élue présidente d'honneur à l'occasion de ce Conseil d'Administration.

Sont candidats au Conseil d'Administration : Messieurs Jacques Carrez et Fabrice Mouttet.

Ces candidats sont élus par l'Assemblée Générale à l'unanimité.

Le Conseil d'Administration est désormais constitué de :

- |                      |                   |                     |
|----------------------|-------------------|---------------------|
| ⇒ Andrée Benz        | ⇒ Malik Khelifi   | ⇒ Danielle Snakkers |
| ⇒ Erwan Begasse      | ⇒ Alain Landry    | ⇒ Alain Snakkers    |
| ⇒ Christophe Boillon | ⇒ Fabrice Mouttet |                     |
| ⇒ Jacques Carrez     | ⇒ Patricia Rio    |                     |

## **Vote du montant de la cotisation :**

Il a été décidé, à l'unanimité, de fixer le montant de la cotisation pour l'année 2013 et 2014 à 35 euros. Le montant de la cotisation à 35 euros est approuvé à l'unanimité.

Plus aucune question n'étant posée, le Président remercie les participants et lève la séance à 14 h 45.

Le Président



Le Trésorier



# Résumé des interventions

## Génétique



*Professeur Valérie Cormier-Daire  
Département de Génétique Médicale  
INSERM U781, Université Paris Descartes  
Hôpital Necker, Paris*

Le Professeur Valérie Cormier-Daire nous rappelle les spécificités du syndrome de Cornelia de Lange et présente un bilan détaillé et très intéressant de l'avancement dans la recherche génétique. En attendant un résumé proposé par le Professeur Cormier-Daire dans le prochain bulletin, la synthèse suivante est un extrait du diaporama de sa présentation duquel nous avons retiré volontairement les photos des enfants pris en exemple ainsi que les informations qui ne peuvent se passer de commentaires complémentaires pour être correctement interprétés:

### **Le syndrome de Cornelia de Lange**

- 1ère description en 1933 par le Dr Cornelia de Lange
- Description d'un autre enfant par le Dr Brachmann en 1916  
> "syndrome de Brachmann de Lange"
- Un syndrome génétique mais d'apparition sporadique
- Fréquence estimée à 1 pour 10.000 – 30.000 naissances

Ce syndrome se caractérise par:

- un retard de croissance intra-utérin puis postnatal
- un retard des acquisitions et microcéphalie
- une morphologie faciale reconnaissable
- des anomalies des extrémités
- parfois des malformations d'organes

*A la naissance:*

- RCIU (PN 2300g, TN : 46 cm)
- Microcéphalie (PC : 32 cm)
- Morphologie Faciale
- Anomalie des membres:  
*parfois sévères (25 %),  
le plus souvent: mains courtes, brièveté du 1er métacarpe, anomalie du coude*
- Malformations possibles:  
*Cardiopathies  
Anomalies intestinales  
Anomalies génito-urinaires  
Fente palatine, Pierre Robin*

*Evolution :*

- microcéphalie
- retard statural postnatal (< -3DS)
- difficultés alimentaires dans l'enfance
- reflux gastro-œsophagien persistant
- convulsions 10-20 % des cas
- surdité
- imperforation des canaux lacrymaux
- Très grande variabilité de sévérité dans le retard psychomoteur
- Hypertonie périphérique contrastant avec une hypotonie axiale
- Acquisition de la marche entre 1 et 5 ans
- Retard de langage/ absence de langage constant avec dysarthrie
- Troubles du comportement possibles avec: hyperactivité/ automutilations/ stéréotypies/ troubles du sommeil
- « Hypersensibilité au » changement

### Prise en charge

- 1) Difficultés alimentaires et RGO: traitement médico-diététique  
Nutrition entérale ( gastrostomie-Nissen) à envisager
- 2) Langage: orthophonie, stratégies non verbales de communication
- 3) Psychomotricité, rééducation, enseignement spécialisé
- 4) Troubles du comportement : parfois cause organique méconnue  
réaction à des douleurs ou frustrations  
prise en charge psychologue , pédopsychiatre
- 5) Instabilité émotionnelle à la puberté

### Projet éducatif

#### Les bases étiologiques

- Le plus souvent , évènement accidentel (sporadique) survenu chez l'enfant
- Quelques rares cas familiaux :  
réurrences dans une fratrie (très rare): mosaïque germinale  
transmissions parent-enfant (très rare): hérédité autosomique dominante

#### Causes génétiques exactes du SCdL inconnues jusqu'en 2004

##### Difficultés:

- pas de grandes familles
- plusieurs anomalies chromosomiques à l'origine d'un SCdL
- hétérogénéité génétique

#### Génétique du SCdL

- Transmission autosomique dominante
- Néomutation chez le cas index, mosaïque germinale (2-4 %)
- Anomalies chromosomiques rapportées:
  1. Translocation (3q26 ; 17q23), trisomie 3q25-q26,  
phénotype duplication 3q21-qter proche de CdL.
  2. Trisomie 4p et monosomie partielle 8p
  3. Translocation de novo équilibrée 14q32;21q11
  4. Etudes de liaison dans des familles : exclusion du locus 3q26

#### Différentes régions candidates (2q37, 5p13, 10p13, 14q24, 17p13)

#### Fonction du gène NIPBL : Nipped-B like

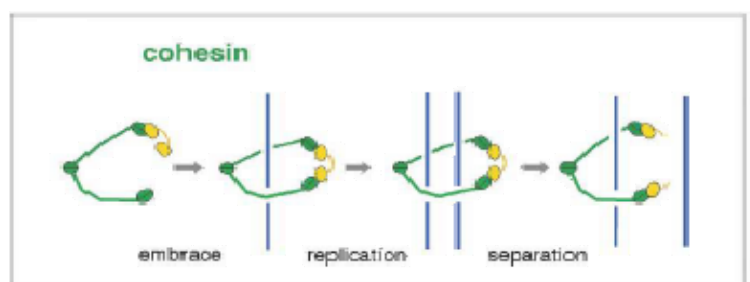
Homologue humain du gène Nipped B chez la drosophile  
= Famille des adhérentes.

- Homologue à SCC2 (Saccharomyces cerevisiae sister chromatid cohesion )
- Séquence bipartite d'adressage nucléaire/ répétition HEAT
- Intervention dans la cohésion des chromatides soeurs

#### Evénements essentiels d'un cycle cellulaire :

- 1)réplication de l'ADN (= des chromosomes) et la duplication du centrosome, au cours de la phase S.
- 2) La désorganisation de l'enveloppe nucléaire, l'alignement des chromosomes dupliqués à la métaphase, la séparation des chromatides-sœurs (par dégradation de cohésines) à l'anaphase de la mitose, et enfin la cytotélerèse, qui caractérise la fin de la mitose.
- 3) la formation de deux cellules filles identiques.

Cohesine : rôle dans la cohésion des chromatides sœurs  
SMC3/ SMC1; STAG1 et STAG2;  
RAD21  
Protéines régulatrices : NIPBL



Année de l'étude	Pays	Nombre d'enfants SCdL	Nombre de changements NIPBL	%
2004	Royaume-Uni	45	9	> 20%
2004	Etats-Unis	120	56	47 %
2004	France	14	6	40 %
2005	Japon	15	4	27 %
2006	Pays-Bas	39	22	56 %
2006	Italie	54	24	44 %
2006	Pologne	23	13	46 %
2006	Total	310	133	43 %

### Le gène NIPBL

NIPBL: très grand gène (46 exons)  
Analyse du gène compliquée, longue et coûteuse

Jusqu'en 2007, étude réalisée en recherche:

67 enfants étudiés:

- 2 anomalies chromosomiques (chromosomes 1 et 18)
- Mutations NIPBL chez 30 (44 %)

### Nature des mutations NIPBL

- Pas de points chauds de mutations (46 exons....)
- Majorité de mutations tronquantes: 39%,
- Non sens 21 %, Epissage 16 %, Faux sens 23 %
- Mutations faux sens : changement d'aa très conservé
- Deletions

2008: étude réalisée en routine (Pr JP Bonnefont, M. Baptista-Fernandes)  
mais longue et coûteuse:

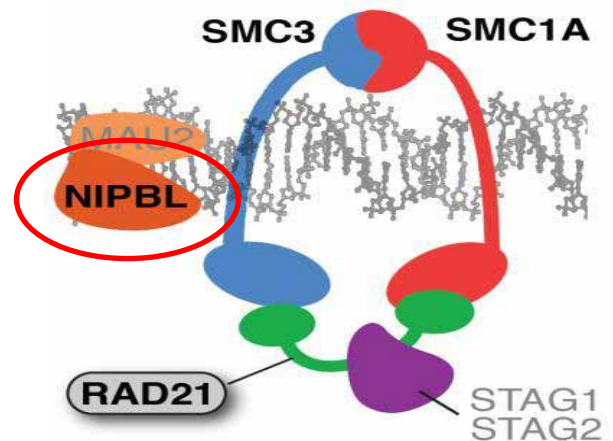
- Environ 26 échantillons/ an étudiés: soit sur 5 ans (130)
- Mutations NIPBL dans 30 %  
changements d'un seul acide aminé  
changements qui mènent à une protéine non-fonctionnelle  
**des délétions (MLPA)**
- Etude des parents nécessaire pour confirmer le caractère accidentel

Des changements en dehors des régions du gène NIPBL couramment analysées peuvent être responsable du SCdL

D'autres gènes peuvent être responsables du SCdL.

le gène *SMC1L1* (*SMC1- Structural Maintenance of Chromosomes -1*)

*SMC1L1* : deuxième gène responsable du SCdL



*Ce gène se trouve sur le chromosome X*

*Fonction de SMC1L1*

*Code pour une des 4 sous unités de la cohésine*

- - Maintien de l'appariement des chromatides soeurs  
(phase S ∅ début anaphase)
- - Rôle dans la stabilité du génome/ réparation

*en France : analyse du gène SMC1L1 (SMC1A):*

*5 changements SMC1L1 chez 3 garçons et 2 filles*

*soit < 5 %*

*Comparaison Mutations NIPBL (70) / Mutations SMC1L1(5)*

*Pas de différence majeure mais*

- Retard croissance moins sévère
- Microcéphalie absente chez 2/ 5
- Convulsions présentes chez 3/5

*le gène SMC3*

*1 patient avec une mutation dans SMC3 (Deardorff et al, 2007)*

*le gène RAD21 « RAD21 Mutations Cause a Human Cohesinopathy » (Deardorff et al, 2012)*

*RAD21: sous unité du complexe cohésine*

*lien entre SMC1/SMC3*

*le gène HDAC8 « mutations in Cornelia de Lange syndrome affect the cohesin acetylation cycle» (Nature 2012)*

*6/154 dont un cas familial*

**Conclusions**

<i>CDLS1 (50 %)</i>	<i>NIPBL</i>	<i>608667</i>	<i>5p13.2</i>	<i>47</i>
<i>CDLS2 ( 5 %)</i>	<i>SMC1A</i>	<i>300040</i>	<i>Xp11.22</i>	<i>25</i>
<i>CDLS3 (&lt;1%)</i>	<i>SMC3</i>	<i>606062</i>	<i>10q25.2</i>	<i>31</i>
<i>CDLS4 ( 1 %)</i>	<i>RAD21</i>	<i>606462</i>	<i>8q24.11</i>	<i>14</i>
<i>CDLS5 (3 %)</i>	<i>HDAC8</i>		<i>Xq13</i>	<i>13</i>

- Le diagnostic du SCdL reste avant tout clinique
- Importance des analyses chromosomiques (CGH array)
- Découverte, depuis 2004, de 5 gènes responsables du SCdL ou SCdL like
- NIPBL reste le gène majeur
- D'autres gènes non encore identifiés impliqués
- Famille des « cohésinopathies »
- La recherche continue...
- Nouvelle technologie : exome...

## Microcéphalies

Une **microcéphalie** est une anomalie de la croissance de la boîte crânienne avec un diamètre de la tête inférieur à la normale, qui se surveille sur les courbes du périmètre crânien (PC) lors de la croissance de l'enfant.



*Docteur Laurence Perrin  
Service du Professeur Verloes  
unité fonctionnelle de génétique clinique / Fédération de génétique  
Hôpital Robert Debré, Paris*

Le Docteur Laurence Perrin nous présente l'étude prochainement engagée sur les microcéphalies, notamment chez les personnes atteintes par le syndrome de Cornelia de Lange. Cette étude sera entre autres fondée sur les informations transmises par les familles qui le souhaiteront lorsqu'elles seront contactées. La synthèse suivante est un extrait du diaporama de sa présentation duquel nous avons retiré volontairement les informations qui ne peuvent se passer de commentaires complémentaires pour être correctement interprétées:

### **PROTOCOLE Microcéphalie**

- Mené par le Pr VERLOES et le Dr PASSEMARD, neuropédiatre
- 2 populations de patients avec microcéphalies:

- Les microcéphalies isolées
- Les patients atteints de maladie de Fanconi

• Consiste en la réalisation d'un examen clinique neurologique, une courbe de PC, une IRM cérébrale et une évaluation neuropsychologique.

• BUT:

- Evaluer les difficultés d'apprentissage en fonction du degré de microcéphalie (mal connu pour les PC entre -2 et -4 Déviations Standards - DS)
- En déduire le rôle des gènes impliqués dans la croissance cérébrale et la cognition

### **Pourquoi une étude des microcéphalies chez le SCdL ?**

- Car beaucoup de patients ont une microcéphalie dans ce syndrome
- Bases physiopathologiques qui rejoignent celles des microcéphalies isolées.
- Les gènes impliqués dans le syndrome de Cornelia de Lange et dans les MCPH sont importants pour la division cellulaire

### **Comment contribuer à cette étude ?**

- Il se peut donc que vous soyez contactés par le biais de l'association.
- Pour des patients atteints de syndrome de Cornelia de Lange avec un PC inférieur à -3DS
- Inclusion d'environ 20 patients

Il vous sera demandé:

- Une courbe de PC depuis la naissance jusqu'à maintenant
- Les imageries antérieures si déjà faites
- Votre accord pour participer au protocole microcéphalie (examen clinique, imagerie, évaluation neuropsychologique)

Il ne s'agit pas d'un suivi mais une évaluation à un temps T (communication des résultats au médecin traitant)

## Syndrome Cornelia de Lange et troubles du comportement



*Docteur Laurence Robel  
Service de pédopsychiatrie  
Hôpital Necker Enfants Malades, Paris*

Le Docteur Laurence Robel nous fait une présentation très précise et particulièrement complète des troubles du comportement en général et surtout en relation avec le syndrome de Cornelia de Lange. Le Docteur Dominique Loubier, fidèle participant à nos manifestations, notamment à cette AG, membre du comité scientifique de l'AFSCDL, pourra compléter la présentation du Docteur Laurence Robel si besoin. L'association se fera votre relais en cas de besoin pour le contacter. La synthèse suivante est un extrait du diaporama de la présentation du Docteur Robel.

### **Définition du syndrome de Cornelia De Lange**

- Le syndrome de Cornelia de Lange est un syndrome malformatif d'expression variable caractérisé par une dysmorphie faciale très reconnaissable accompagnée d'un déficit intellectuel de sévérité variable, d'un important retard de croissance à début anténatal (deuxième trimestre), d'anomalies des extrémités (oligodactylie, voire amputation plus sévère, brachymétopie du premier métacarpien constante) et parfois de malformations associées (cardiaques, rénales...).
- Les troubles du comportement sont fréquents chez les patients présentant un syndrome de Cornelia de Lange, et source de stress et d'anxiété pour leurs parents et leur entourage. D'autres syndromes génétiques sont également associés à des troubles du comportement invalidants.

### **Les troubles du comportement**

- 1) Troubles du comportement associés ou secondaires à la déficience intellectuelle
- 2) Troubles du comportement liés à un syndrome autistique
- 3) Troubles du comportement plus spécifiquement associés au syndrome de Cornelia de Lange

#### Troubles du comportement associés à la déficience intellectuelle

- Ils diffèrent en fonction de la gravité de la déficience intellectuelle, évaluée par le quotient intellectuel et par l'altération du comportement adaptatif dans les domaines de la vie sociale, de la communication et de la vie quotidienne, entravant les capacités du sujet à développer son indépendance et à se suffire à lui-même.
- On définit quatre niveaux de gravité: retard profond, grave, moyen, ou léger

#### Le retard profond

- le retard profond correspond à un QI inférieur à 20-25 reflétant un retard massif de toutes les acquisitions, psychomotrices et langagières, et ne dépassent pas le niveau cognitif d'un enfant de 2-3 ans ; leur autonomie est gravement compromise.
- C'est dans ce groupe de patients que l'on rencontre le plus souvent des comportements d'automutilation

#### Les retards moyen et grave

le retard moyen correspond à un QI compris entre 35-40 et 50-55.

le retard grave est défini par un QI compris entre 20-25 et 35-40.

Le développement cognitif de ces enfants ne dépasse pas celui d'un enfant de 6 à 7 ans : ils présentent en général un retard de langage, qui peut rester asyntaxique ; ils n'ont pas accès à la lecture et ne dépassent pas le stade de la pensée préopératoire

Les troubles du comportement les plus fréquents sont : l'agitation psychomotrice, l'intolérance à la frustration, les crises de colère, la désinhibition, les réactions de préstance, les manifestations d'opposition, ou au contraire la passivité et l'inhibition.

#### Le retard léger

- correspond à un chiffre de QI compris entre 50 et 70 ; il est révélé la plupart du temps par un échec scolaire.
- Le développement psychomoteur est normal, l'acquisition du langage peut être retardée, mais sans déviance majeure
- L'insertion sociale est satisfaisante
- Les difficultés d'apprentissage sont liées à l'incapacité de l'enfant à accéder à une structure de pensée formelle
- Les manifestations comportementales les plus souvent rencontrées sont l'immaturité affective, l'intolérance à la frustration, l'agitation psychomotrice, la rigidité

#### Les troubles du comportement du spectre autistique



Ils associent :

- Des difficultés d'interaction sociale
- Un trouble de la communication verbale et non verbale
- La présence d'intérêts et d'activités restreints et stéréotypés

Fréquence des troubles du spectre autistique

- 32% des patients présentant un syndrome de Cornelia De Lange présentent les critères d'un trouble autistique, contre 7% dans un groupe contrôle présentant le même degré de déficience intellectuelle (C. Oliver et al (2008), British Journal of Psychiatry 193, 466-470)
- Toutefois la présentation de ces patients diffère de celle de patients présentant un autisme idiopathique: ils établissent plus de contact oculaire, utilisent plus de gestes et ont un langage moins stéréotypé que les sujets autistes. En revanche, leur niveau d'anxiété est particulièrement élevé (Moss et al.,2012; J Child Psychol Psychiatry)

Troubles du comportement plus spécifiquement associés au syndrome de Cornelia De Lange

- Il s'agit de comportements qui semblent associés au syndrome de Cornelia De Lange indépendamment du niveau de déficience intellectuelle:
  - \* Les comportements compulsifs
  - \* l'importance du trouble du langage expressif
  - \* les comportements autistiques
- Les automutilations sont fréquentes (55,6% des patients) mais elles ne sont pas spécifiques du SCdL. Elles sont fréquemment associées au retard profond, à l'hyperactivité et à la présence de comportements stéréotypés et compulsifs

Autres troubles du comportement

- Hyperactivité
- Troubles du sommeil: 55% des patients SCdL présentent des troubles du sommeil associant difficultés d'endormissement et réveils nocturnes.

Les comportements d'automutilation

- Ils sont définis comme étant des « comportements non accidentels produisant des marques ou des rougeurs sur la peau ou causant des ecchymoses, saignement ou autres dommages temporaires permanents des tissus corporels » (Oliver et al, 2003)
- Ils sont particulièrement difficiles à supporter pour l'entourage du patient, et peuvent générer un sentiment d'impuissance

Fréquence des comportements d'automutilation

- Prévalence de 2,6% en cas de déficience légère, et 16,9% en cas de déficience profonde (Rojahn, 1986).
- Les facteurs de risque sont:
  - \* l'importance de la déficience,
  - \* la présence de certains syndromes génétiques: sd de Lesh-Nyan, Prader-Willi, Cri du Chat, Smith-Magenis, Cornelia de Lange, sd de Rett.

Caractéristiques des comportements d'automutilation (CAM)

- Age d'apparition dès 17 mois (Kurtz et al, 2003), plus souvent entre 7 et 10 ans (Kebbon et Windhal, 1986). Leur fréquence augmente à l'adolescence et chez le jeune adulte et diminue après 32 ans (Oliver et al, 1987).
- Les plus fréquents concernent la tête (le front) et les mains (les pouces et les poignets); 32% des zones affectées sont des sites de stimulation de production d'analgésiques naturels (Isabelle Morin, 2012).

Neurotransmetteurs impliqués dans la physiopathologie des comportements d'automutilation

- Dopamine
- Sérotonine
- Endorphines

Significations des comportements d'automutilation dans le syndrome de CdL

- Causes internes:
  - \* la douleur
  - \* La recherche de sensations
- Causes externes:
  - \* La recherche de contact avec l'entourage
  - \* L'évitement des demandes contraignantes
- Les CAM comme moyen de communication
- La perte de contrôle

#### Cause interne: La douleur

- Les CAM peuvent être utilisés pour diminuer une source de douleurs, en particulier:
  - \* des douleurs dentaires chez le jeune enfant
  - \* le reflux gastro-œsophagien
  - \* les douleurs ORL (otite moyenne, sinusite)
  - \* Les problèmes ophtalmologiques (œil sec lié à l'obturation des canaux lacrymaux)
  - \* Les douleurs des extrémités (neuropathie périphérique)
- La topographie des automutilations peut donner des indications sur la source douloureuse
- **La recherche d'une affection médicale douloureuse doit toujours être réalisée en première intention**

#### Cause interne: La recherche de sensations agréables

- Des comportements d'automutilation modérés peuvent générer des sensations agréables (par exemple produire des impressions lumineuses en s'appuyant sur les globes oculaires) ou apporter un bénéfice en supprimant des sensations douloureuses ou désagréables: on parle alors de renforcement sensoriel positif

#### Cause externe: le renforcement social

- Les CAM déclenchent dans l'entourage une intervention immédiate pour les faire cesser
- L'attention ou l'intervention de l'entourage apportent un bénéfice secondaire au patient, qui va reproduire le CAM pour obtenir de nouveau la même attention ou la même intervention agréable pour lui
- Un cercle vicieux s'installe

#### Cause externe: éviter les demandes contraignantes

- Le CAM peut être un moyen de se soustraire à la demande de l'entourage
- la suppression de la demande va renforcer le recours aux CAM
- Un cercle vicieux s'installe

#### Les CAM comme moyen de communication

- Les CAM sont des actes de communication dans la mesure où leur mise en œuvre entraîne un changement de comportement chez l'interlocuteur
- Ils sont d'autant plus fréquents que le sujet n'a pas de langage verbal et est limité dans son répertoire de comportements
- Dans ce cas, les CAM ont une valeur adaptative

#### La perte de contrôle

- Dans certains cas, les sujets essaient de se contenir eux-mêmes pour tenter de maîtriser des comportements d'automutilation devenus douloureux dont ils ne gardent plus le contrôle: ils peuvent alors adopter des positions particulières. Dans ce cas, la contention peut être une réponse adaptée.

#### En conclusion

- Les CAM peuvent avoir des fonctions et des significations très diverses, qui changent en fonction des individus et en fonction du temps et des circonstances chez un même individu.
- Il est important de pouvoir les analyser pour y apporter la réponse la plus adaptée possible.
- La suppression complète des CAM n'est pas nécessairement un objectif à atteindre, à condition qu'ils ne comportent pas de danger majeur pour le sujet

#### Conduite A Tenir devant les CAM

- 1) Evaluer la situation de danger et mettre en place des moyens de protection ou de contention si nécessaire
- 2) Rechercher des causes médicales favorisant l'apparition des CAM
- 3) Tenter de donner des moyens de communication alternatifs (pictogrammes, langage des signes..)
- 4) Analyser le comportement et proposer des programmes d'intervention comportementale de conditionnement opérant, en essayant de ne pas renforcer les Cam par des réponses inadéquates
- 5) le recours aux traitements médicamenteux

#### Les approches médicamenteuses dans le syndrome Cornelia de Lange

- Elles ne sont jamais proposées en première intention
- Les mesures de stimulation sensorielle (psychomotricité, activités ludiques) et cognitive, le travail sur les moyens de communication (rééducation orthophonique), et les prises en charge psychologiques et comportementales sont toujours prioritaires
- Il n'existe aucun traitement médicamenteux spécifique, mais des traitements symptomatiques qui peuvent réduire certaines manifestations, avec une efficacité variable et des effets secondaires toujours possibles.

#### Les antipsychotiques

- Le **Risperdal**: il peut améliorer l'anxiété l'agitation, les comportements agressifs et d'automutilation. Les effets secondaires les plus fréquents sont une hyperphagie et une prise de poids.
- Le **Clopixol**: il peut diminuer les comportements hétéro-agressifs.

- Les neuroleptiques classiques peuvent entraîner une sédation, des effets secondaires extra-pyramidaux, des dyskinésies tardives, et restent d'indication limitée.
- Le **léponex** est à réserver aux symptômes invalidants et résistants en raison du risque d'effets secondaires hématologiques graves

#### Les antidépresseurs

- **Les inhibiteurs de la recapture de la sérotonine** (Prozac, Zoloft, Deroxat) peuvent avoir un impact positif sur les comportements répétitifs et les compulsions. Ils sont parfois mal tolérés sur le plan digestif ou peuvent majorer l'anxiété.
- La **clomipramine** (Laroxyl) peut diminuer les manifestations d'hyperactivité
- Les deux types de traitement sont indiqués en cas de symptômes dépressifs

#### Les psychostimulants

- La **Ritaline** peut améliorer l'agitation, l'impulsivité, les difficultés attentionnelles, et de manière indirecte les comportements agressifs. Elle peut parfois exacerber l'anxiété et l'agitation, et entraîner des effets secondaires (baisse de l'appétit, troubles du sommeil).

#### Les antiépileptiques

- Certains anti-épileptiques peuvent avoir des propriétés thymorégulatrices, et agir sur l'impulsivité
  - \* La Dépakine
  - \* Le tégrétol
  - \* L'épitomax
- Toutefois certains effets secondaires limitent leur utilisation

#### Les antagonistes opiacés

- La Naltrexone (Revia) peut être indiquée pour limiter les comportements d'automutilation
- Son efficacité est discutée dans cette indication

#### Traitement des troubles du sommeil

- Les troubles du sommeil peuvent majorer l'agitation, les difficultés attentionnelles et les troubles du comportement
- **Mélatonine**: particulièrement efficace sur les troubles de l'endormissement, sans induire d'effet secondaire ni de dépendance pharmacologique

#### Autres traitements

- **Anxiolytiques non benzodiazépiniques**:
  - \* Buspar, Atarax: peuvent être utiles pour réduire les manifestations d'anxiété, peu d'effets secondaires mais efficacité limitée
- **Médicaments alpha2 adrénergiques**:
  - \* Catapressan: peut avoir une efficacité sur l'hyperactivité mais nécessite une étroite surveillance de la tension artérielle

#### CONCLUSION

- Les troubles du comportement sont fréquents et invalidants, retentissent de manière importante sur l'entourage familial
- Certains troubles du comportement sont secondaires à la déficience intellectuelle, d'autres sont plus spécifiques du syndrome de Cornelia de Lange
- Les stratégies thérapeutiques varient en fonction du type de symptômes, et de l'analyse fonctionnelle qui peut en être faite
- Les grands principes sont:
  - \* Rechercher systématiquement des causes médicales favorisantes, à l'origine de douleurs
  - \* Développer au maximum les moyens de communication
  - \* Etablir un projet de soins qui comporte des stimulations adaptées aux capacités du sujet, lui apportant une attention suffisante et des sources de satisfaction
  - \* Pouvoir faire appel à des spécialistes des approches comportementales face à des comportements problématiques
  - \* Le recours aux traitements psychotropes est souvent nécessaire, mais il est important de mesurer le rapport bénéfice risque, d'utiliser les plus petites doses utiles, et de surveiller l'apparition éventuelle d'effets secondaires
  - \* Permettre des périodes de répit pour l'entourage familial ou l'institution (séjours thérapeutiques, internat)
  - \* Le soutien aux familles et aux équipes

## De la division cellulaire au syndrome de Cornelia de Lange,

ou

### la recherche dans les laboratoires



Docteur Erwan Watrin  
Institut de Génétique et Développement de Rennes (IGDR)  
Centre National de la Recherche Scientifique  
Université de Rennes I

M. Erwan Watrin, Docteur en biologie, chercheur au CNRS et spécialisé en biologie moléculaire de la chromatine fait partie de l'équipe de recherche internationale qui a récemment mis en évidence un nouveau gène responsable du syndrome de Cornelia de Lange. Il a aimablement accepté notre invitation de dernière minute pour nous présenter l'objet de ses recherches. Il nous résume ci-dessous les grandes lignes de son intervention. Les participants témoigneront à l'issue de la conférence d'un grand intérêt pour cette présentation très adaptée "grand public" pour une meilleure compréhension.

L'ensemble des gènes d'un organisme vivant représente le plan de construction de cet organisme. Ces gènes sont portés par les chromosomes, aisément reconnaissables à leur forme de X allongé chez l'Homme (Figure 1).

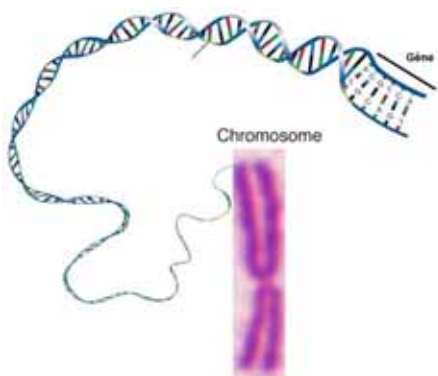


Figure 1 : Chaque gène est composé de combinaison de 4 briques élémentaires (A, T, G et C) appelés « bases ». La succession des gènes les uns à la suite des autres forme une longue chaîne d'ADN, qui une fois étirée mesure 2 mètres, et est empaquetée et condensée en chromosomes qui sont plusieurs centaines de milliers de fois plus petit. Ainsi, toutes les cellules des organismes, animal ou végétal, vivant sur Terre possèdent une copie de tous les chromosomes (46 chez l'Homme).

Chaque gène permet la synthèse d'une protéine donnée, et est donc nécessaire à la formation correcte d'un individu. Le syndrome de Cornelia de Lange (SCDL), pathologie d'origine génétique, est causé par des défauts, ou mutations, présents sur certains de ces gènes. Les quatre gènes identifiés jusqu'à présent comme responsable du syndrome codent pour des protéines qui participent toutes aux mêmes fonctions cellulaires. Trois d'entre elles (Smc1, Smc3 et Rad21 forment ce que l'on appelle le complexe cohésine (Figure 2), la quatrième protéine (NIPBL) est un régulateur essentiel des fonctions de la cohésine.

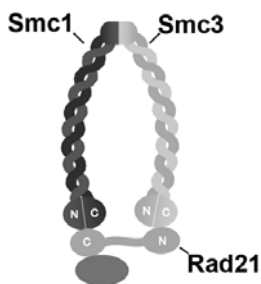


Figure 2 : Les trois protéines Smc1, Smc3 et Rad21 s'associent physiquement les unes aux autres pour former un anneau protéique appelé complexe cohésine (ou cohésine)

L'existence d'une mutation dans l'un de ces quatre gènes n'a pu être mise en évidence que chez 60 % des patients atteints du SCDL; dans les 40 % de cas restants, les gènes en cause sont toujours inconnus.

Au laboratoire, nous étudions les fonctions de la cohésine et leur régulation, ainsi que leur implication dans le SCDL. Récemment, nous avons identifié une nouvelle protéine, appelée HDAC8, comme étant un régulateur essentiel de la cohésine, et avons déterminé et caractérisé son rôle moléculaire dans des cellules humaines en culture.

Puisque le SCDL est causé par des mutations des gènes de la cohésine et de ses régulateurs, nous avons émis l'hypothèse que des mutations de ce nouveau gène HDAC8 pourraient être responsables de certains cas de SCDL. Nous avons donc recherché

des mutations du gène HDAC8 parmi les 40 % de cas inexplicés, et avons pu mettre en évidence de telles mutations chez quelques patients (on peut estimer que 2 à 5 % des cas de SCDL sont causés par des mutations de HDAC8). Enfin, nous avons pu montrer que les mutations que nous avons identifiées sont bien la cause du CDLS. L'ensemble de ces travaux est le fruit de la collaboration de quarante chercheurs répartis dans huit pays différents (Japon, États-Unis, France, Belgique, Allemagne, Canada, Danemark et Grèce), et a été publié dans la revue *Nature*, en octobre 2012.

Dans le futur, nous continuerons nos études afin, d'une part d'identifier les causes génétiques du syndrome de Cornelia de Lange pour les cas qui restent encore inexplicés, et d'autre part de mieux comprendre les causes moléculaires et leurs conséquences cellulaires du syndrome. Ainsi, en partenariat avec Drs Kerstin Wendt (Pays-Bas) et Frank Kaiser (Allemagne), nous avons obtenu auprès de l'Union Européenne le financement de trois ans de recherche sur le sujet dans le cadre du programme « Maladies Rares » de l'Espace de Recherche Européen.

### L'histoire:

Ses travaux ont été publiés, fin août, dans la prestigieuse revue *Nature* qui fait autorité aux quatre coins de la planète dans la recherche scientifique. « **Avec une équipe japonaise, j'ai identifié un gène responsable du syndrome de Cornelia-de-Lange** » explique Erwan Watrin.

Âgé de 35 ans, ce docteur en biologie travaille au sein de l'institut de génétique et développement de Rennes implanté au cœur de la faculté de médecine. Un institut qui regroupe 200 chercheurs sous la houlette du CNRS avec l'Inserm et le CHU de Rennes.

« **L'une des principales missions de cet institut est de découvrir les mécanismes moléculaires et l'expression des gènes.** » Une tâche énorme dont l'un des résultats est une meilleure compréhension des maladies génétiques. Et qui dit compréhension peut laisser espérer des traitements.

Test de détection

« **J'ai plus particulièrement travaillé sur la transmission du syndrome de Cornelia-de-Lange** » précise le chercheur. « **C'est une pathologie du développement qui se caractérise par des malformations caractéristiques qui peuvent toucher la face ou les membres supérieurs. Elle provoque aussi des retards intellectuels pouvant être très graves. Les enfants atteints par ce syndrome peuvent être très lourdement handicapés.** »

Des recherches antérieures ont déjà identifié quatre gènes qui sont à l'origine de 60 % des cas de cette maladie. « **C'est-à-dire que l'on sait ce qui provoque la transmission. Donc on peut réaliser sur des femmes des tests permettant de savoir si leur enfant sera atteint ou pas.** » Sauf qu'il restait 40 % des cas de transmission du syndrome qui restait sans explication. « **J'ai donc travaillé sur une nouvelle protéine qui a permis d'identifier un nouveau gène responsable du syndrome.** » Des recherches d'une très haute complexité et le fruit d'années de travail.

Quel apport pour la santé publique ? « **L'identification de ce nouveau gène va permettre de détecter le syndrome là où il passait inaperçu avant. On a gagné quelques pourcentages de plus.** » Pour des familles, le choix de pouvoir choisir ou pas, en connaissance de cause. « **Une maman avait déjà eu un enfant atteint du syndrome de Cornelia-de-Lange. Elle a été de nouveau enceinte. Elle a pu passer un test qui a permis de démontrer qu'elle avait peu de risque de le transmettre de nouveau.** » De quoi changer une vie.



*Erwan Watrin dans son laboratoire de Rennes*

*Ouest France.fr par Samuel NOHRA le 14/09/2012*

## Atelier communication dimanche matin :

*Docteur Dominique Loubier, psychiatre*

*Mme Johanna Prehu, orthophoniste*

*Mme Sabine Bergier, éducatrice à l'ADAPEI de Besançon*

*Avec la participation de*

*Mme Marie-France Joskin, orthophoniste et Anne-Marie Joskin, kinésithérapeute.*

Résumé rédigé par Danielle Snackers et le soutien de Sabine Bergier.

Le thème de l'atelier du dimanche matin portait sur la communication. Il était initialement prévu l'intervention de Madame Werba orthophoniste sur son expérience en qualité d'orthophoniste auprès d'enfants porteurs du SCdL et notamment sur l'utilisation du MAKATON. Madame Werba étant souffrante a dû annuler son intervention.

L'atelier a été animé par :

- Johanna Prehu
- Sabine Bergier Educatrice de Théo Boillon
- Dr Dominique Loubier



Comme l'a précisé Christophe dans son rapport moral, au cours de l'année 2012 nous avons eu l'heureuse opportunité d'échanger avec Johanna PREHU. Cet échange a eu lieu pour un mémoire de fin d'études en vue de l'obtention du baccalauréat en logopédie dans le cadre de « HAUTE ECOLE DE LA VILLE DE LIEGE » en Belgique sur l'année académique 2011-2012.

Précisons que la logopédie correspond à l'orthophonie en France.

Précisons également que Johanna a obtenu brillamment son diplôme.

Le sujet du mémoire élaboré et présenté par Johanna portait sur « Automutilation et langage » il s'appuie sur une intervention auprès d'un enfant porteur du SCdL.

L'objet de cet atelier n'était pas de présenter tout le travail qui a été fait par Johanna avec l'enfant et sa famille (adhérente de l'AFSCDL et présente à la réunion des familles 2012) mais ce travail mérite amplement d'être connu et rentre en grande partie dans le cadre du sujet de la communication dans le SCdL.

Comme l'a précisé le Docteur Laurence Robel dans son intervention sur le SCdL et les troubles du comportement, on décrit parmi ces troubles: l'intolérance à la frustration, la rigidité et dans les troubles du spectre autistique « un niveau d'anxiété particulièrement élevé ».

Les études faites récemment en Angleterre portant sur des adolescents et jeunes adultes mentionnent également une très grosse difficulté à gérer les changements de tous ordres, changements de prise en charge, changements dans l'environnement .... Et ces difficultés se retrouvent chez des personnes ayant des degrés d'atteintes très variables.

Pour lutter contre ces troubles du comportement il apparaît nécessaire et cela dès le plus jeune âge d'utiliser des moyens de communication alternatifs et augmentatifs. Nous avons eu l'occasion de les évoquer au cours des années d'existence de l'association et la parution des bulletins de l'AFSCDL et plus particulièrement :

- *Bulletin N° 5 décembre 1998 :*  
- « Aidez votre enfant à communiquer en utilisant des agendas et carnets de notes », traduction d'un article de « Reaching Out », journal de la CDLS Foundation.
- *Bulletin N° 14 mai 2001 :*  
- Témoignages de prises en charge pour des enfants porteurs du SCdL et présentant des troubles autistiques associés au syndrome.  
Présentation de classes intégrées pour enfants atteints d'autisme témoignages concernant Laurène et Hélène Snakkers.  
- Notre parcours vers le langage Makaton – témoignage de Corine et Malilk Khelifi parents de Riwan ( 3 ans ½).
- *Bulletin N° 16 janvier 2002 :*  
- « Que peuvent faire les parents ou les accompagnants pour préparer une consultation médicale avec une personne avec autisme » – extrait du *bulletin scientifique de l'ARAPI*.
- *Bulletin N° 19 juillet 2003 :*  
- Riwan et le Makaton.

## **Le MAKATON**

*Extraits des bulletins 14 et 19 :*

Corine et Malik Khelifi témoignent de leur parcours avec Riwan :

« Depuis bientôt 6 mois, Riwan, son frère, sa sœur aînée et nous-mêmes, étions confrontés à des difficultés de communication : Riwan, n'arrivant pas à se faire comprendre s'énervait, allant jusqu'à mordre et, nous désarmés, frustrés, ne savions pas comment répondre à ses attentes. »

Une porte s'est ouverte pour nous, lors d'un bilan annuel à l'hôpital de Bordeaux, dans le service du Professeur Lacombe, madame Bénichou, après un bilan orthophonique nous en a fourni la clé : Riwan manifeste de l'intérêt pour la langue française des signes sélectionnée dans le programme de communication augmentée MAKATON »

En 2003, N° 19 :

« Il peut aujourd'hui exprimer des choix, dire ce qu'il ressent, il peut raconter un événement vécu dans sa journée...

Nous, parents, sommes surpris et heureux devant les progrès réalisés par notre enfant.

Cependant, durant cet apprentissage progressif, sans contrainte, il faut savoir être patient, semer longtemps, quotidiennement pour en mériter et en récolter les fruits, à postériori. »

Depuis d'autres parents de l'AFSCDL se sont formés au Makaton dont Erwan et Aurélie Begasse parents de lyzenn et ont mis en place avec leur enfant cette méthode qui est basée sur un **ensemble de pictogrammes associant des gestes**.

Lors de cet atelier communication une mamie de lyzenn a témoigné de sa grande émotion d'avoir pu communiquer avec sa petite fille en l'absence de ses parents, lyzenn s'étant exprimée par un langage signé.

Le programme MAKATON ne convient cependant pas à toutes les personnes : difficultés de reproduction de gestes, accès à la symbolisation à travers les pictogrammes. Il faut donc avoir recours à d'autres outils.

Citons comme outil de communication gestuelle **le COGHAMO**

**Le COGHAMO** est un langage gestuel qui a tiré ses racines du **français signé** ainsi que des **gestes de la vie courante**. Le Coghamo est un langage gestuel S.O.S possédant un vocabulaire réduit de 107 gestes polysémiques permettant d'exprimer les besoins essentiels.

Lors de cet atelier les outils utilisés par Johanna Prehu dans son travail avec l'enfant et sa famille ont été présentés. Ils sont les outils de base à proposer à tous les parents d'enfants porteurs du syndrome qui n'ont pas ou peu accès au langage et quel que soit leur degré d'atteinte, nous ferons une présentation de trois de ces outils:

## **LE CARNET DE VIE.**

Extrait du mémoire « Automutilation et Langage »- Johanna Prehu :

« On utilise une feuille de papier blanche (pour éviter les stimuli visuels excessifs provoqués par les feuilles lignées) sur laquelle est écrite la date de l'événement. Celui-ci est un événement agréable (une excursion, un anniversaire), ou un événement plus difficile (un rendez-vous chez le dentiste). Il est représenté par une photographie ou un objet qui a du sens pour l'enfant. Par exemple pour représenter une promenade, on collera une fleur séchée. L'enfant, certes, n'aura pas la capacité de le lire, mais cette petite note permettra à l'adulte qui lit ce carnet de vie de mieux comprendre l'événement en question. Chaque feuille est ensuite glissée dans une pochette plastique, que l'on range par ordre chronologique »

Je rajouterai qu'en ce qui concerne notre fille Hélène, je plastifie la feuille blanche. J'ai acheté une petite plastifieuse. La plastification permet d'avoir plus de solidité lors des manipulations qui peuvent être très fréquentes lorsque la personne porte beaucoup d'intérêt au cahier de vie. Je mets ces feuilles plastifiées de format A4 dans un classeur ayant 4 anneaux en fer.

**CONSTRUCTION D'UN IMAGIER** : faire des photographies des membres de la famille, des personnes gravitant dans l'entourage de l'enfant : professionnels médicaux et para –médicaux, amis.

Il est recommandé de faire des photos de format assez grand ( 10x15) d'une bonne visibilité, bon éclairage et sans trop de détails autour de la personne. Ne pas mettre trop de photos sur une seule page (de préférence une photo par page).

Faire des photographies des objets , jouets, jeux préférés afin de laisser à l'enfant la possibilité d'exprimer ses désirs et ses choix, l'apprentissage ou la confirmation du geste de pointer. Il est important d'associer la photo au nom qui désigne l'objet en question afin que tous les utilisateurs de l'imagier utilisent toujours le même terme pour exprimer cet objet.



La balançoire



La maison



La vache

Extrait d'un imagier personnalisé

Situer dans le temps par une construction de plannings de la journée, de la semaine et si possible de l'année.

Comme il est observé de plus en plus dans les études sur les comportements des personnes SCdL celles-ci ne supportent pas bien les changements, principalement les transitions. Afin de réduire les troubles anxieux liés aux transitions comme la fin d'une activité, commencement d'une autre activité on peut mettre en place des rituels en fonction de l'intérêt qu'ils présentent pour la personne.

« Un outil semble encore plus essentiel, il s'agit du **PASSEPORT DE COMMUNICATION** ( Cataix-Nègre,2011).

Passeport, en cela qu'il présente l'identité de l'enfant en quelques mots, images ou pictogrammes : son prénom, son âge, ses intérêts, ce qu'il n'aime pas, ce qu'il peut faire et ce qu'il ne peut pas faire...De communication, car il y est indiqué comment l'enfant communique, comment il faut s'adresser à lui, ce qui l'aide. Son but est de faciliter et d'engager de nouveaux contacts relationnels. »

J'apporterai également mon témoignage en réponse à une remarque citée dans le mémoire de Johanna :

1. « S'inspirer des modèles de prise en charge de personnes avec autisme. Aucune étude de notre connaissance ne mentionne la mise en place de prise en charge de type autistique avec des sujets SCdL »

• AFSCDL, Bulletin N° 14 mai 2001 :

**Témoignages de prises en charge pour des enfants porteurs du SCdL et présentant des troubles autistiques associés au syndrome**

Présentation de classes intégrées pour enfants atteints d'autisme, témoignages de deux enfants porteuses du SCdL : Laurène et Hélène Snakkers.

En effet Hélène a été prise en charge dans une classe intégrée pour enfants autistes de l'âge de 6 ans à 10 ans et a bénéficié d'une **éducation structurée** avec le programme **TEACCH Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped Children** tout comme Laurène.

Cette prise en charge a été déterminante dans la vie de notre fille qui a très peu de troubles de comportement, Hélène a un langage oral pauvre car de gros problèmes de praxies bucco-faciales mais est complètement dans la communication, elle a toujours besoin des moyens de communication qui lui ont été proposés dans cette prise en charge (supports visuels, cahier de vie...).

Christophe Boillon apporte son témoignage sur la difficulté également rencontrée par Théo à gérer les transitions. Pour mieux gérer cette difficulté ce qui convient à Théo est d'avoir un objet qui accompagne la transition. Cet objet n'est pas toujours le même. On le lui donne au moment d'effectuer la transition.

Sabine Bergier, l'éducatrice de Théo appuie le témoignage de Mr Boillon. En effet, les particularités sensorielles et relationnelles de Théo nécessitent la mise en place d'outils permettant la gestion des transitions et des repères temporels de manière concrète et rassurante. Comme il a été dit auparavant la nouveauté et les changements de cadre quotidien sont souvent source d'anxiété. Les rituels, les objets transitionnels et les emplois du temps visuels permettent d'accompagner Théo à se représenter ces changements ou le déroulement d'une journée de manière concrète et affective. L'objet transitionnel de Théo est en réalité multiple et a souvent un lien avec le lieu qu'il quitte. Cet objet semble également pour Théo un support à la communication dans la mesure où il peut aider Théo à verbaliser et/ou à exprimer des besoins.



## Retour des familles et bénévoles participants



Le week-end du 22 et 23 Septembre 2012 a eu lieu à Paris l'assemblée générale de l'A.F.S.C.D.L (Association Française du Syndrome Cornelia de Lange). Cette A.G. a lieu toutes les années paires, les années impaires c'est l'A.G. de l'association internationale (en 2013 celle-ci aura lieu en Argentine).

Ce weekend est une occasion pour toutes les familles présentes, de se retrouver et de passer un moment de convivialité entre personnes partageant les "différences" de leurs enfants atteints du même syndrome. Outre les moments de convivialités et d'échanges, ce weekend permet également de rencontrer des médecins, des spécialistes, des généticiens et autres scientifiques.



Nous avons donc rendez vous le vendredi 21 à la gare de Valence avec la famille de Ninon Landry afin de se rendre sur Paris en TGV.

*Premier voyage en train pour Manon .....ainsi qu'en métro !*

Pris en charge par la famille de Ninon, nous sommes présentés aux différents membres de l'association présents dès le vendredi soir, nous passerons la soirée tous ensemble dans le complexe où aura lieu l'assemblée générale.

Nous sommes vite mis en confiance et pouvons discuter une grande partie de la soirée avec les uns et les autres de nos différents parcours.

Le samedi matin, nous partons, accompagnés de la famille de Ninon ainsi que de la famille d Elsa, pour une petite visite de Paris en attendant l'arrivée des autres familles.



*Au programme, la tour Eiffel et les jardins du Trocadéro.*



De retour papa est un petit peu plus angoissé que maman alors que débute l'assemblée générale de l'association dans l'amphithéâtre de l'hôtel. Des familles des 4 coins de France sont présentes et même une famille de Suisse qui représente l'AFSCDL de l'autre côté des montagnes alpines.

Le Président prend la parole pour effectuer son rapport moral ainsi que pour dresser le bilan des activités 2012. Activités qui se déroulent par région ou par secteur et qui ont lieu durant l'année afin que les familles puissent se rencontrer entre elles ou de faire connaître l'association.

Il rappelle que l'association a été fondée en 1996 et qu'à ce jour 91 familles sont adhérentes avec 7 nouvelles adhésions en 2012. 58 familles sont représentées ou présentes à l'A.G.

Comme pour nous, le Président insiste auprès des nouveaux adhérents sur le fait qu'il est important de ne pas s'identifier et que tous les enfants malades sont différents les uns des autres. La patience et la persévérance étant 2 mots très importants pour les familles d'enfants atteints par le SCDL.

Après avoir remercié les différentes associations donatrices et différents donateurs privés, le Président donne la parole au trésorier qui fait le bilan financier de l'association.

Par la suite, diverses conférences se sont tenues durant la journée du samedi ainsi que le dimanche matin.

- conférence sur la génétique "médicale" avec le professeur Cormier-Daire de l'hôpital Necker, (mutation des gènes, prise en charge, évolution,...)

- sur la microcéphalie avec le Dr. Perrin de l'hôpital Robert Debré

- sur les troubles du comportement avec le Dr. Robel de l'hôpital Necker (Syndrome autistique, automutilation, comportements compulsifs ou répétitif, hyperactivité...)

Le samedi soir nous nous retrouvons tous pour un repas de gala très convivial à l'hôtel

Après une courte nuit, nouvelle conférence :

- sur la génétique "scientifique" par Erwan Watrin, Dr. en biologie médicale de l'université de Rennes ayant identifié récemment un gène responsable du S.C.D.L. en collaboration avec différents pays dont le Canada, le Japon...

Après cette dernière conférence très intéressante, un spectacle de magie a été offert pour la plus grande joie des petits... et des grands !!!

Un dernier repas tous ensemble puis ce fut l'heure du retour vers l'Ardèche.

Beaucoup de familles présentes nous ont décrits ces rencontres comme étant indispensables à leurs biens être, indispensable pour les parents mais également pour les enfants qui semblent heureux de se retrouver, comme dans une deuxième famille.

Ce fut un weekend fatigant mais extrêmement enrichissant pour nous. Nous avons eu droit à un grand nombre de conseils, d'explications, effectué de nombreuses rencontres, ... Ce qu'il y a de certain c'est que dans deux ans, nous y serons présents.

*Edwige et Nicolas  
Extrait du site "Le Petit Monde de Manon"*



Et oui déjà 15 jours que le temps passe vite.

En tout cas ce weekend s'est bien déroulé [...] Organiser ce genre de manifestation ne doit pas être évident.

Il a été riche en émotion de revoir tout ces p'tits loups et les plus grands atteints de cette maladie et malgré tout tous différents, mais dans mon cas, certains, notamment Riwan, m'ont rassuré dans le combat que l'on mène avec Kenny pour qu'il puisse montrer au maximum les capacités qu'il a pour s'insérer au mieux dans la société.

Et a force de persévérance il nous le montre : dernièrement il nous a sorti comme mots : bonbon, gâteaux, chaussures. Il dit aussi d'autres mots (papa, maman, chat...).

Les interventions de professionnels étaient intéressantes notamment du point de vue sur le langage, chose qui m'intéressait le plus pour Kenny car le CAMPS considère que Kenny n'a plus besoin d'orthophonie alors que nous pensons le contraire donc sous les conseils du professionnel nous allons prendre rendez vous plus tôt auprès de la Généticienne.

J'ai créé un petit album photos pour Kenny pour l'inciter à parler et je vais aussi créer un classeur de vie pour lui car j'ai trouvé ce système proposé par l'orthophoniste de la conférence très intéressante.

Depuis la semaine dernière Kenny va à l'école les lundi et vendredi

matins et ça se passe très bien. Il a pour lui une EVS et avec sa maitresse ça se passe aussi très bien. Elle ma dit qu'elle va surtout insister sur l'attention et la parole car Kenny va toujours les mardi matins à la halte garderie et donc du point de vue des activités, malgré son retard d'environ 2 ans (bilan fait par le CAMPS), il se débrouille très bien.

Comme tous ses petits camarades de maternelle il a un grand cahier de vie qu'il peut emmener au CAMPS. Pour toujours l'inciter à parler, sa maitresse y colle des photos des activités qu'il fait et nous aussi nous pouvons y mettre des choses.

J'ai pu aussi grâce à ce weekend revoir Lamya ce qui a été très motivant car nous nous étions égarées suite a un malentendu sur le net.

Enfin merci encore pour ce weekend riche en émotion et nous aurons le plaisir de vous revoir dans 2 ans car pour nous l'année prochaine ce ne sera malheureusement pas possible.

Amicalement.

*Céline*

Je trouve que c'était très bien organisé et que je pense que pour organiser un week-end comme ça ce ne doit pas être évident, effectivement nous remercions énormément tous les bénévoles car ils ont une grosse participation pour organiser ce weekend, sans oublier tous les jeunes qui se sont très bien occupés des enfants, merci a vous tous et continuez comme ça, merci à bientôt.

*Karine*

Notre retour de Paris s'est très bien passé et nous sommes bien rentrés. Nous avons beaucoup apprécié le weekend de l'assemblée générale car on a découvert une deuxième famille "comme le dit si bien Véronique". Pas de jugement sur notre enfant, elle a été acceptée avec ses différences et c'est peut être bête ce que je vais dire mais on avait l'impression d'être une famille "normale" sans soucis. Encore merci pour cette rencontre vivement la prochaine et sinon dans deux ans nous serons là.

*Edwige*

C'était important pour moi de pouvoir accompagner mes amis Véronique, Alain, Romane et Ninon Landry lors de l'Assemblée Générale à Paris.

De par la complexité du Syndrome de Cornelia de Lange, j'avais besoin d'approfondir mes connaissances en allant à la rencontre d'autres enfants porteurs du Syndrome. Pouvoir mieux appréhender celui-ci dans sa globalité (troubles du langage, du sommeil, du développement psychomoteur, de la surdit , de vue et bien d'autres encore.)

Me permettre ensuite de mieux adapter ma prise en charge auprès de Ninon petite fille adorable que j'aime beaucoup.

Ce fut un week-end fort en émotion et en partage.

J'ai pu constater combien ces quelques jours sont nécessaires à tous. Je dirais même c'est vital.

Se retrouver, se ressourcer, partager leurs vécus, leurs angoisses et aussi des échanges avec le milieu médical pour rassurer et avoir des conseils ou des rendez-vous à l'hôpital Necker pour le suivi de leurs enfants.

Cela permet aussi de rompre l'isolement et de s'épauler car le quotidien parfois peut être difficile.

Tout au long du week-end j'ai vu des yeux d'enfants et de parents pleins de soleil, une grande chaleur humaine, des mains qui se tendent, des sourires et beaucoup de tendresse au travers de toute cette Grande Famille AFSCDL.

Surtout ne baissez pas les bras et gardez espoir. Vous êtes des parents formidables.

A tous, je vous dis un grand merci pour votre accueil et cette leçon de vie.

Amicalement,

*Christelle Nounou de NINON et bénévole*

*Anniversaire de Déborah lors de la soirée de gala et  
spectacle de magie pour tous...*

## BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHERENTES



✓ **Madame Magali PES, du Var, maman d'Agate, âgée de bientôt 3 ans.**

Je suis la maman d'Agate, née le 10 mars 2010 mais aussi d'Ambre et Jade, ses deux grandes sœurs, de 11 et 9 ans. Nous habitons dans un petit village du Var où je suis professeur des écoles. Son papa ne vit plus avec nous depuis bientôt deux ans. C'est avec beaucoup de questions, de craintes, de peurs et d'inquiétudes que j'ai participé à la dernière (mais pour moi, la première) assemblée générale. La veille j'avais rencontré le Professeur Cormier Daire à l'hôpital Necker et le diagnostic avait enfin été posé pour Agate. Deux ans et demi que j'attendais des réponses expliquant le retard de croissance de ma puce. Deux ans et demi que je menais un combat contre ma famille et mon entourage afin de leur faire comprendre qu'Agate n'avait pas un « simple retard »... J'avais enfin ces réponses, un réel soulagement pour moi, même si le verdict n'est pas toujours facile à entendre. Après une petite balade dans Paris pour décompresser, nous nous sommes rendues au fiap où nous avons rencontré d'autres familles arrivées, elles aussi, la veille. J'avais déjà échangé quelques mails avec certaines d'entre elles, visité des blogs, vu des photos et des vidéos de leur enfant et pourtant j'appréhendais beaucoup ces rencontres. J'ai même hésité à faire demi-tour et reprendre l'avion pour rentrer chez nous. Finalement, je



*Agate et ses sœurs Ambre et Jade*

suis restée... C'était trop bête d'avoir parcouru tout ce chemin pour rien. Ce que j'avais essayé d'imaginer à travers mon écran d'ordinateur devenait réel. Nous nous sommes présentés, nous avons discuté un moment dans le hall. Je n'étais pas très à l'aise... mais les enfants, eux, l'étaient, ils rayonnaient. On sentait la joie de vivre sur leur visage et le plaisir que les parents avaient de se retrouver. La soirée a finalement été très chaleureuse, remplie d'échanges, d'écoute et de partage sur nos expériences respectives. Le lendemain, les autres familles sont arrivées et nous avons pu assister aux conférences. Deux jours, riches en émotions : les larmes n'étaient pas loin de couler, parfois. Plus que jamais, j'aurais aimé être entourée de mes grandes filles et des gens que j'aime mais j'étais venue seule et il fallait que je m'en accommode. Je suis rentrée le dimanche, épuisée, plus nerveusement que physiquement, contente de retrouver mes grandes, avec des images plein la tête : les paroles des médecins lors des conférences, les rires des enfants, leurs yeux écarquillés pendant le spectacle de magie, la musique et l'ambiance du dîner de samedi, la gentillesse de la personne qui s'est occupée d'Agate pendant les conférences et qui pourtant ne nous connaissait pas... Un tas de souvenirs qui réchauffent le cœur. J'étais venue seule avec ma petite puce mais je rentrais avec le sentiment que nous faisons désormais partie, Agate et moi, d'une « grande famille ».



*Agate et sa maman Magali*

Depuis, Agate poursuit ses séances de psychomotricité au camp de Brignoles ainsi que d'orthophonie et de kiné au camp d'Aubagne (elle les a commencés à l'âge de 6 mois). Elle arrive maintenant à faire quelques pas et devrait bientôt pouvoir marcher seule. Elle commence aussi, à faire des signes pour communiquer et arrive très bien à se faire comprendre, même si elle ne parle pas. Nous avons, prochainement, rdv à l'Arc-en-ciel de Marseille pour faire un bilan visuel et savoir si Agate voit correctement malgré sa myopie et ses voies lacrymales toujours bouchées même après deux opérations. En février, il faudra lui faire des PEA, pour tester son audition, sous anesthésie parce que cette petite coquine se réveille lorsqu'on lui place les électrodes ; et après plusieurs tentatives, le test n'a pas pu

être réalisé. Nous sommes tous (ses sœurs, ses grands-parents, ses oncles et tantes, ses proches, les médecins, les professionnels de santé qui l'entourent, le personnel de la crèche qui l'accueille et moi bien sûr) très fiers de ses progrès et de son courage. C'est une petite fille adorable et très attachante.

*Magali Pes, 36 ans*

---

✓ **Madame Danièle BAJRAMOVIC, de Suisse, maman d'Elodie, adulte.**

✓ **Madame Isabelle et Monsieur Eric WERISSE, de Belgique, Parents de Quentin âgé de 10 ans.**



✓ **Madame Laure BENNER et Monsieur Mathieu RIZZOLI, de Côte d'Or, parents d'Eva, âgée d'1 an.**

✓ **D'autres familles et représentants de familles ont adhéré en 2012 et ont souhaité conserver l'anonymat pour l'instant. Nous respectons ce choix et leur souhaitons malgré tout la bienvenue. Elles se reconnaîtront.**

---

## Condoléances

Nous nous associons à la douleur de la famille de Sherline., décédée le 27 avril 2012 en Guyane. Le Docteur Marianne Pradem faisait le lien avec notre association et avait récemment témoigné à 2 reprises dans notre bulletin. Elle avait convaincu la famille de participer et de les accompagner à la prochaine conférence Internationale en Argentine.

## RENCONTRES DE FAMILLES AVEC L'ANGE LEO

Après la région de la Gruyère en 2011, c'est le canton du Valais en Suisse qui avait l'honneur de nous recevoir du 17 -20 mai 2012. Et plus précisément le village de Torgon qui surplombe la plaine du Rhône.

La veille déjà les organisateurs se trouvaient sur place pour figurer les derniers détails et s'assurer que la rencontre commence dans les meilleures conditions possibles.

Le 17 mai est à peine entamé que l'équipe de bénévoles arrive sur place pour prendre ses quartiers : 1 cuisinier et 2 polyvalentes ! Faut bien ça pour pouvoir aider en toutes circonstances durant 4 jours !



Dès 13h, le coup d'envoi est officiellement donné par la première famille à arriver à la colonie. Les autres ne tarderont pas et une fois l'installation de chacun et chacune dans les chambres nous partons pour une aire de jeux et de pique-nique.

Bien qu'entre les 4 jours de rencontre annuelle en Suisse et l'AG de l'association française (en alternance avec la rencontre mondiale du

SCDL) les familles se connaissent déjà, il est important de se mettre dans le bain très vite.

Pour casser la glace, certes fine, rien ne vaut quelques petites joutes organisées et animées par Tatjana.

L'apéro qui suivra n'est pas non plus à sous-estimer pour renouer les liens. Finalement, une fois les poulets grillés avalés, nous avons l'impression de ne pas nous être séparés depuis la dernière rencontre.



C'est tant mieux parce que cela va permettre de profiter au mieux des activités qui jalonnent le long week-end :

*Labyrinthe Aventure, Swiss Vapeur Parc, AquaParc, bricolage fil rouge et bricolage souvenir, danse country, mini concert de Bennedictte (chanteuse désormais bien connue des familles) et bien sûr le traditionnel loto !*

La météo un peu capricieuse et les aventures non prévues (petit clin d'œil au pilote de course Léo) ont donné des cheveux gris aux organisateurs, mais le plaisir final en vaut toujours la chandelle !



Un grand merci à chaque famille pour la qualité des échanges et les bonnes volontés pour aider et faire en sorte que la rencontre soit toujours une réussite.

Quelque soit le lieu, l'organisation, les activités, ce qui fait le succès d'une rencontre ce sont les participants-es, et nous avons la chance d'être gâtés de ce côté-là ! Merci à tous.



*Quelques heureux participants*

*Fabrice Mouttet, Président de l'Ange Léo.*

# ZOOM SUR UNE ASSOCIATION



L'Ange Léo.... Au départ c'est le besoin d'un papa et d'une maman de « faire quelque chose » pour leur fils atteint du syndrome de Cornelia de Lange...

Nous avons besoin de partager ces instants difficiles avec ceux qui pensent que la vie est simple et facile... nous avons aussi fait connaissance avec différentes familles comme la nôtre qui inconsciemment nous ont encouragés à aller de l'avant...

Depuis mai 2008 notre petite association se débrouille pour tenir ses buts et arriver à survivre dans un monde où l'argent est le nerf de la guerre. Nous avons retenu la formule des week-ends de 4 jours pour nos rencontres et après 2009, 2011 et 2012, nous nous réjouissons d'organiser le prochain séjour qui se déroulera sur le week-end de l'Ascension 2013. Nous sommes déjà en pleine réflexion sur le prochain programme, mais rien ne sera dévoilé... surprise !

En plus des week-ends nous essayons d'organiser des sorties familiales telles que balades, cirque, visite de Noël... ce n'est pas toujours facile pour nos membres d'y venir, mais nous savons que ceux qui répondent présents le font avec grand plaisir !

Un autre but est de faire connaître la maladie... par exemple, nous avons pris part par 2 fois à la journée internationale des maladies rares (et nous irons encore l'an prochain à Zurich) et c'est aussi à cette occasion que la télévision suisse romande a tourné un reportage sur Léo qui a été diffusé au téléjournal de 19h30 le 20 février 2011

<http://www.rts.ch/video/info/journal-19h30/2971651-le-grand-format-temoignage-poignant-de-la-famille-de-leo-enfant-atteint-d-une-maladie-orpheline.html>

Nous essayons de nous donner les moyens d'avancer, soit par le biais d'un clip sur la maladie ou d'un autre sur l'histoire de notre famille et de l'association... En fin d'année, nous éditons notre journal en espérant aussi toucher la société en racontant un peu notre vécu.

Bien sûr tout cela a un coût et c'est essentiellement grâce aux dons de nos familles (parenté proche) et des amis des longues dates que nous tenons la route... nous faisons régulièrement des appels de dons à de grandes enseignes ou entreprises de la région, mais malheureusement il faut dire que très souvent notre association n'a pas la taille conventionnelle pour qu'on y attache de l'importance...

Tout ceci demande du temps... et c'est peut-être ce qui nous manque le plus cruellement... moi, maman au foyer de 3 petits enfants avec un mari qui travaille en horaires irréguliers... j'ai parfois l'impression que je n'ai pas le temps pour m'investir dans l'association... pourtant j'y tiens... alors je me donne les moyens... mais heureusement j'ai mon frère Fabrice... il tient un rôle important et je sais pertinemment que sans lui je n'y arriverais pas...

Alors même si l'association ne compte qu'une dizaine de familles-membres avec enfant SCDL, l'aventure en vaut la peine et encore plus depuis que nous avons pu venir en aide à la famille de Kohana... ils ont trouvé la force en l'association pour se relever et affronter leur nouvelle vie... et c'est là notre plus belle récompense !

*Pour L'Ange Léo – Jacqueline Burion*

## Contact:

Association L'Ange Léo

p.a. Mouttet Fabrice

Rte de Bossonnens 12

1612 Ecoteaux - Suisse

Tél: +41 21 647 24 39

E-mail:fabrice.mouttet@langeleo.ch

Président : Mouttet Fabrice

Secrétaire : Burion Jacqueline

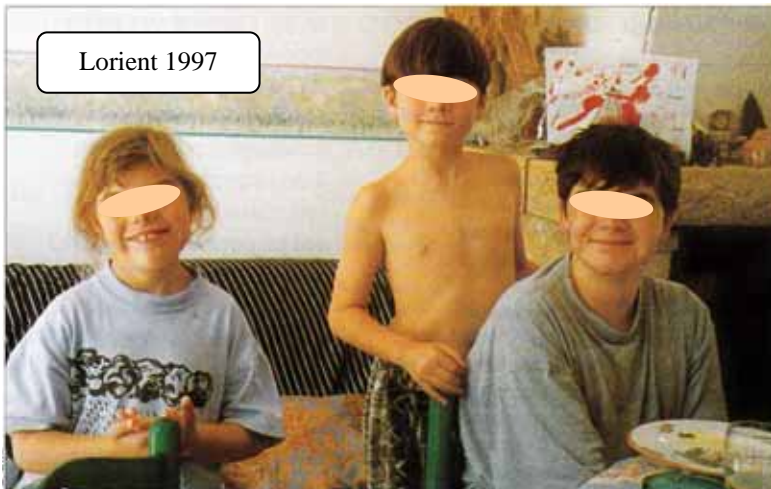
Caissier : Burion Sébastien

**Pour aider cette association, adressez vos dons à CCP 10-761775-4.**



# TEMOIGNAGES

## Hélène Snakkers et Nicolas Rio



*Hélène, Jules petit frère de Nicolas et Nicolas*

15 années se sont écoulées entre ces deux photos d'Hélène et Nicolas.

Avec la création de l'AFSCDL en 1996, nos deux familles ont eu le plaisir de se connaître et de lier des relations amicales.

Outre les réunions annuelles où nous nous retrouvons au château de Jambville, nos séjours en Bretagne nous ont donné l'occasion de rendre visite à la famille Rio et de partager des moments très conviviaux.



Première photo : Hélène a 10 ans et Nicolas 20 ans. Cette photo a été publiée dans le journal Declic de 1997 afin de présenter l'AFSCDL et le syndrome de Cornelia de Lange.

Cette année, nos vacances d'été 2012 se sont passées à proximité de Lorient.

Avec Patricia, Paul et Nicolas nous avons eu le plaisir de visiter ensemble quelques sites de la région. Il faut dire que le petit bus familial à 7 places piloté par Paul était particulièrement adapté pour des circuits.

Patricia, toujours investie à l'ADAPEI du Morbihan en qualité d'administratrice, nous a fait visiter les ateliers protégés où nous avons acheté et apprécié les légumes bio cultivés et vendus par les adultes handicapés ainsi que les succulentes compotes mises en bocaux par ces mêmes travailleurs.

Nous avons également visité « La petite Presqu'île » un gîte d'étape accessible aux personnes handicapées, superbement aménagé dans un très beau site à Locoal Mendon – 56550.

Nous avons été ravis des moments passés ensemble et nos jeunes adultes, s'ils ne sont pas très bavards témoignent par leur sourire de leur plaisir de se retrouver.

*Danielle et Alain Snakkers*

---

## Maeva est une jeune femme de 27 ans maintenant.

Elle a intégré, voilà 4 ans un foyer occupationnel près de Bordeaux où elle est bien malgré des hauts et des bas comme toujours.

Son parcours : jusqu'à 12 ans, elle a été en hôpital de jour, puis en UPI (Unité Pédagogique d'Intégration – devenue ULIS maintenant) dans un collège près de la gare de Bordeaux, où un maître lui aussi handicapé physique car atteint d'une SEP (Sclérose En Plaques) lui a permis d'accéder au dessin de l'écriture. Puis elle a intégré jusqu'à ses 20 ans un ITEP près de Bordeaux où elle a grandi et où elle a aussi fait les montagnes russes et où ce fut parfois très compliqué. Cependant elle a toujours été contenue et aidée par une équipe dont on ne peut que se féliciter qu'elle existe. Une psychiatre aussi avec qui j'ai moi-même beaucoup avancé, car je comprenais son langage et de plus je n'étais pas dans la culpabilité sans cesse, bien au contraire ; et comme je regrette ses entretiens réguliers d'alors !

A 20 ans Maeva a dû quitter cet ITEP pour une nouvelle structure qui s'appelle ADAPPRO au centre de Bordeaux et où l'équipe se donne 3 ans pour trouver un placement au jeune adulte dont ils ont la charge. Bien entendu Maeva a su se montrer comme toujours soit géniale soit détestable, et là nous avons eu le plaisir d'être convoqués pour s'entendre dire : l'équipe a présenté ses excuses à votre fille, car si elle avait pété un câble, ils pensaient qu'ils n'avaient pas eu la bonne réponse à son angoisse. Ce moment fut extraordinaire pour nous et nous remercions encore ce Directeur de centre pour son humanité. Elle a aussi été avec cette équipe au complet au Québec, ce fut magnifique. Plusieurs foyers lui ont été présentés. Le premier nous semblait intéressant et nous avions de l'espoir. Maeva, qui l'avait visité avec nous, ne voulait absolument pas y aller et l'a manifesté à sa manière très fortement. Bien sûr son comportement fut rédhibitoire, la porte s'est refermée, sans essayer de comprendre pourquoi cette réaction surprenante. Plus tard elle a su l'exprimer : elle ne voulait pas dormir par terre ! Effectivement, lors de la visite la directrice, nous a montré l'endroit où elle devait s'installer, le lit n'était pas encore en place ! Deuxième foyer, celui-ci près de chez nous. De jeunes filles seulement, elle a été prise à l'essai pour 4 semaines. Outre le fait que nous-mêmes lorsque nous l'emmenions n'étions pas bien du tout, j'avais toujours l'impression de la conduire en prison, par exemple nous n'avons jamais pu voir son installation, il fallait une demande écrite !! Au bout de 3 semaines elle a tout envoyé en l'air ce qui était devant elle, elle a explosé littéralement, disant qu'elle en avait marre de faire des puzzles et qu'elle voulait aussi voir des garçons ! Retour à l'ADAPPRO.

Entre temps elle avait fait des séjours de ruptures de 3 semaines.

Dans le Lot et Garonne, elle y était très bien et il nous a été dit que c'était vraiment le lieu où elle devait être, elle avait un chéri, malheureusement ce lieu était hors département et donc il fut impossible qu'elle y soit admise.

Sur le bassin d'Arcachon, là aussi nous avons une très bonne impression et le troisième foyer où elle est en ce moment. Dans ces 2 structures elle était sur liste d'attente. Finalement une résidente est morte peu de temps après ; Maeva a donc été admise dans ce foyer et cette fois ci a passé le cap de l'observation. Depuis nous avons appris qu'elle avait été mal orientée et qu'elle aurait dû aller dans un FAM c'est-à-dire un Foyer d'Accueil Médicalisé. Elle a un traitement : Risperdone, qui augmente régulièrement au fil de ses angoisses. Mais là il n'y a jamais eu d'excuses pour une mauvaise réponse de l'équipe éducative... Voilà l'histoire de notre fille devenue adulte, toujours dans le labyrinthe de ses angoisses qui l'empêchent de vivre et nous aussi d'ailleurs.

Nous sommes pourtant très contents qu'elle soit dans ce Foyer Occupationnel où elle peut vivre correctement.

Marie-Rose SARLANDIE sa mère, lu et corrigé par Bernard SARLANDIE son père.

---

## Julie



Bonjour

Comme d'habitude, nous sommes très pris mais, à la retraite en 2013, nous espérons pouvoir renouer le contact par le biais de l'assemblée.

Julie va sur ses 21 ans et grandit à son rythme sans problème de santé majeur. Pour autant, elle n'est pas autonome mais comprend tout ce qu'on lui dit en associant des mots. Elle a une excellente mémoire et est capable de retranscrire n'importe quel rythme de chanson.

Elle est toujours dans un IM PRO sur Orléans sous couvert de la loi CRETON et nous sommes en train de faire des démarches pour un foyer d'accueil sur BOURGES où nous nous retirons. Ce foyer s'agrandit et accueille des jeunes en internat à rythme où les jeunes s'occupent des animaux et récoltent pour la vente des produits de la ferme.

Pour info, je vais probablement saisir la cour européenne des droits de l'homme car la réforme des retraites a ôté aux militaires les deux annuités dévolues aux bénéficiaires de l'AES dénonçant ainsi le traitement du handicap en milieu militaire.

Bien amicalement et à votre entière disposition.

*Famille Bouret*

*"la situation de Julie a évolué depuis ce témoignage notamment sur le plan administratif où nous sommes en bonne voie pour lui retrouver un établissement à proximité de notre lieu de retraite cet été, dans le département du CHER, établissement basé sur la ferme où Julie a déjà effectué des périodes de transfert et qui a fait l'objet d'un sujet sur france 3 TV".*

## Joshua

Josh a célébré ses 8 ans cette année, avec son grand-père qui en a 80 de plus ! Il est particulièrement content et fier d'être aussi «grand» même s'il faut le lui rappeler de temps en temps, le matin en particulier alors qu'il ne veut pas s'habiller seul pour aller à l'école ! Il a perdu ses premières dents de lait (celles du bas) que la petite souris s'est empressée d'emporter.

Josh prend de plus en plus confiance en lui et son langage s'améliore chaque jour et il s'exprime de mieux en mieux. Il aime toujours beaucoup la musique et danse facilement. Il dessine en grande quantité, des bonhommes qui sourient, des maisons et des châteaux.

Au travers d'une association locale (JOKER: [www.joker92.siteweb.com](http://www.joker92.siteweb.com)), nous faisons régulièrement des activités artistiques: danse, clown, arts plastiques. C'est chaque fois un moment de plaisir particulièrement fort qu'il apprécie énormément.

Après un excellent été, passé entre le Périgord, la Bretagne et l'Irlande, la reprise s'est bien passée : il est toujours en Classe d'intégration, avec la même maitresse et une grande partie des camarades de l'année dernière – le format semble lui convenir parfaitement; avec seulement 12 enfants dans la classe et un programme personnalisé, il s'épanouit et apprend à son rythme dans un environnement scolaire qui est très motivant.

Il apprend à lire et sait déjà reconnaître des syllabes et des mots.

Il écrit, en lettres capitales principalement parce que les lettres en attaché lui causent plus de soucis. Joshua connaît bien tous les jours de la semaine et regarde chaque matin le temps qu'il va faire pour s'habiller en conséquence !

Il rejoint une classe de CE1 pour l'anglais (c'est lui le meilleur bien sûr) et le sport ce qui permet une meilleure intégration dans l'école. Il est également suivi par le SESSAD, organisme extérieur avec qui il a des activités hebdomadaires (orthophonie, psychomotricité) et un suivi d'éducateur et psychologue.

Joshua a de grands projets à long terme qui changent très régulièrement en fonction de ce qu'il a vu ou entendu – quand il sera grand il sera docteur ou pompier, cuisinier ou musicien, serveur ou chauffeur de bus. Ce qui est certain c'est qu'il veut aller au collège (CES) comme ses camarades et à l'université Trinity College de Dublin comme son papa !

*Soazig*



---

## Klervia

Il est vrai que le temps passe vite. Cela fera 4 ans que nous sommes rentrés de Martinique et 6 ans que le diagnostic de Cornelia de Lange (modéré) a été diagnostiqué. Klervia est âgée maintenant de 9 ans. Après avoir fait 4 ans de maternelle, nous avons jugé plus approprié que Klervia intègre un institut médico éducatif (IME Bell'estello au Pradet dans le Var) où depuis 3 ans, Klervia a trouvé un équilibre et un soutien adapté à ses besoins. Elle s'est épanouie et nous étonne de jour en jour. Depuis notre retour en métropole, elle est également suivie au niveau médical par le Dr Combes du service pédiatrique de l'hôpital d'Hyères. Depuis un an et après réflexion et concertation avec le Dr Combes, Klervia est sous traitement d'hormones de croissance. Cela se traduit par des injections journalières que nous lui faisons le soir au coucher. Cela ne va pas s'en dire que ce fut une décision difficile à prendre et encore plus de faire comprendre à Klervia l'intérêt de ses piqûres et du suivi que cela implique. C'est une petite fille remplie d'amour et plein d'affection, qui le transmet autour d'elle. Elle a conscience de sa différence. Actuellement, Klervia mesure 1m20 et pèse 22 kg. Au niveau de son apprentissage, le projet pédagogique de l'IME est axé sur le langage et l'autonomie de l'enfant. Klervia montre de l'intérêt pour apprendre à lire mais son manque de communication spontanée et sa timidité sont un obstacle à sa progression. Voilà quelques nouvelles de Klervia avec qui nous profitons de chaque moment passé en sa compagnie. Nous sommes désolés de ne pas avoir donnés plus de nouvelles mais les choses de la vie font parfois passer à autre chose mais nous restons toujours assidus à votre bulletin même si nous ne pouvons pour des raisons professionnelles et d'organisation assister à l'assemblée générale. Merci encore pour votre soutien et votre présence. A bientôt.

*Klervia, Patricia et Franck.*

## Un but en or pour la petite Ninon !

Depuis quelques jours, Ninon s'entraîne à taper dans un ballon. Car vendredi soir, la petite fille de 9 ans donnera le coup d'envoi d'un match caritatif en son honneur...

C'est quatre mois après sa naissance, que le pédiatre a donné un nom à sa maladie : "le syndrome de Cornelia de Lange". Un retard cérébral important, un problème de surdité et une incapacité à parler... Tels sont les symptômes avec lesquelles la Saint-Michellose vit au quotidien. « Il faut faire attention à elle, comme s'il s'agissait d'un bébé d'un an et demi », explique sa mère Véronique.

La journée à l'Institut médico-éducatif "la maison Arc-en-ciel", Ninon est suivie par des kinésithérapeutes, psychomotriciens et autres professionnels de santé.

### **"La recherche progresse petit à petit"**

Reste que cette maladie qui ne touche qu'un enfant sur 20 000 dans le monde, ne connaît pas de remède "miracle". « Les plus grands spécialistes sont les Américains et les Canadiens dont la recherche en la matière progresse petit à petit », explique Alain, le père. Du coup, pour être à jour et tenir une veille sur l'évolution des symptômes, les parents de Ninon n'hésitent pas à assister aux conférences nationales et internationales sur le sujet. « Nous avons décidé de créer une association pour disposer des fonds nécessaires pour nous rendre au Canada », ajoute-t-il.

Du coup en 2007, à force de communication, et de vente de T-shirts, les Landry réussissent à sensibiliser le grand public aux maux dont souffre leur fille. « Les associations et même certains particuliers ont fait preuve d'une très grande générosité », tient à souligner le couple.

D'autant qu'à chaque conférence, c'est l'occasion sur place, de consulter un spécialiste et d'échanger sur les méthodes d'amélioration du quotidien.

Des dons renouvelés régulièrement qui permettent à la famille de payer les équipements nécessaires mais aussi les formations au langage des signes ou autre approche expérimentale.

« En grandissant, Ninon a besoin de nouveaux moyens de déplacement. Sa poussette adaptée coûte par exemple 2 000 €, souffle Véronique. Des éléments indispensables dont seul le quart est pris en charge par l'assurance-maladie.

« Sans l'association, nous ne pourrions rien faire », martèle son époux.

Et pour éviter que l'élan de générosité ne s'essouffle, les Drômois poursuivent leurs actions. Vendredi, ils pourront compter sur la mobilisation des étudiants de l'IUT de Valence et des stars du ballon rond. Un match organisé au Pouzin qui devrait attirer de nombreux supporters. Autant de généreux donateurs !

Ils s'appellent Sonny Anderson, Florent Laville, Eric Carrière... Les anciennes stars de l'Olympique lyonnais ont accepté de répondre à l'invitation de Loïc Gambaraud et de ses camarades. Ces étudiants en IUT à Valence dans la filière commerciale ont choisi de joindre l'utile à l'agréable. « Dans le cadre de notre projet de fin d'études nous avons décidé de soutenir une association locale et ce, grâce à un match de football caritatif », explique le jeune homme de 21 ans. Avec sept de ses "collègues", ils ont donc contacté Alain Landry, père de la jeune Ninon et ancien entraîneur de football, mais aussi le comité Drôme-Ardèche.

### **Anderson, Carrière, Mounier, Le Crom**

« Sur la pelouse du stade Émile Dupau au Pouzin, nous aurons la chance de voir d'anciens professionnels de l'OL mais aussi les footballeurs locaux qui évoluent dans l'élite : Idriss Saadi, Romain Saiss, Anthony Mounier, Ronan Le Crom... », détaille Loïc.

Les équipes seront complétées par des joueurs amateurs sélectionnés par le district, sans oublier les frères Camberabero qui troqueront le ballon ovale pour celui du football.

Les huit étudiants à l'initiative du projet comptent bien remplir le stade : « Nous espérons recueillir 10 000 € qui seront entièrement reversés à l'association "Ninon Landry" », conclut Loïc.



*Alain, Véronique et Romane expliquent à Ninon comment donner le coup d'envoi d'un match caritatif qui aura lieu vendredi en son honneur.*

*Ledauphine.com par Carole Raynaud le 30/05/2012*



## LES MEMBRES DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

Monsieur Christophe Boillon	6, rue du Verger d'Agathe – 25640 Pouligney-Lusans	<i>afscdl@orange.fr</i>
Monsieur Malik Khelifi	3, rue du Mazérat – 66120 Font Romeu	<i>malik_khelifi@hotmail.fr</i>
Monsieur Erwan Begasse	11, rue de la 1ère division française libre - 94160 Saint Mande	<i>lywan@free.fr</i>
Madame Patricia Rio	2, rue Simone Signoret – 50600 Lorient	<i>patricia.rio373@orange.fr</i>
Madame Danielle Snakkers	6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir	<i>danielle.snakkers@orange.fr</i>
Monsieur Alain Snakkers	6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir	<i>alain.snakkers@orange.fr</i>
Monsieur Alain Landry	2, Lot. Les Noyers, Imp. F. Roux - 26750 St Michel sur Savasse	<i>alainlandry@orange.fr</i>
Monsieur Jacques Carrez	11, allée des Champs de Geneviève - 5870 Chatillon le Duc	<i>jac.carrez@wanadoo.fr</i>
Monsieur Fabrice Mouttet	Rte de Bossonnens 12 - 1612 Ecoteau - Suisse	<i>lefab@lefab.ch</i>

## 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 : 09 52 22 86 05*  
*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 : nelly.marechal@bbox.fr*

- ⇒ Centre

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

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

- ⇒ PACA
- ⇒ Rhône - Alpes

**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@free.fr*

**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

