



« 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° 39 – Décembre 2013



Conférence Internationale à Buenos Aire

L'AFSCDL

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

Elle est reconnue d'intérêt général.

AFSCDL

6 rue Pierre Bonnard
78370 PLAISIR

Tél. : 01. 34. 60. 10. 39

E-mail: afscdl@orange.fr

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

Conseil d'Administration:

- Danielle SNAKKERS – Présidente d'honneur
- Christophe BOILLON – Président
- Alain SNAKKERS – Trésorier
- Andrée BENZ – Responsable des relations internationales
- Erwan Begasse – Administrateur
- Patricia RIO – Administratrice
- Jacques CARREZ – Secrétaire Général
- 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 Moise Assouline
Médecin psy chiatre - Paris
- Dr J.M Pedespan
Médecin pédiatre – neurologue -
Bordeaux
- Monsieur Alain KERVARREC
Psychologue clinicien, spécialisé en
neuropsychologie – Douarnenez 29100
- Dr Dominique LOUBIER
Psy chiatre – Saint Vallier 26240
- Dr Erwan WATRIN – biologiste –
Rennes

LE MOT DU PRÉSIDENT



Chers adhérents, amis, donateurs et professionnels qui nous accompagnez fidèlement, je vous souhaite à vous et à vos familles d'agréables fêtes de fin d'année et une très belle et très bonne année 2014. J'ai une pensée particulière pour les familles qui ont malheureusement connu la perte de leur enfant cette année, notamment celles avec qui nous avons le plaisir d'échanger.

La conférence internationale en Argentine vient de s'achever sur un bilan extrêmement positif pour toutes les familles participantes. Mme Andrée Benz, responsable des relations internationales au sein de l'AFSCDL, nous y représentait. Elle a fait le déplacement accompagné de son mari Peter et de sa fille Déborah que la plupart d'entre vous connaît pour l'avoir soit déjà rencontrée soit avoir lu de nombreux témoignages à son sujet dans les précédentes éditions du bulletin de l'association. Nous savons l'épreuve qu'un tel déplacement représente pour nos enfants, aussi je salue le dévouement d'Andrée et le soutien de Peter. Le Professeur Cormier Daire et le Docteur Bottani, membres de notre comité scientifique, ont également fait le déplacement et ont comme d'habitude avantageusement représenté notre association, la France et la Suisse à cette conférence. Je les en remercie vivement au nom de l'AFSCDL. Nous ne doutons pas de recueillir prochainement leur témoignage sur cette manifestation et vous en ferons part dès que possible en espérant qu'ils pourront également venir en personne à notre prochaine Assemblée Générale et réunion de famille pour nous faire vivre leurs impressions et nous tenir informés des avancées dans le domaine de la recherche génétique sur le syndrome de Cornelia de Lange. Nous apprécions sincèrement leur fidèle soutien comme celui de tous les membres de notre comité scientifique et celui de ceux qui n'en font pas partie mais qui n'hésitent pas à nous aider régulièrement.

Au delà de la conférence internationale, l'année 2013 a été marquée par l'intégration du Docteur Erwan Watrin à notre comité scientifique. Son équipe de recherche a obtenu les subventions qui lui permettront de poursuivre ses recherches sur les mécanismes génétiques potentiellement responsables du syndrome de Cornelia de Lange. Nous l'encourageons à aboutir avec succès le plus rapidement possible.

L'année 2014 sera l'année de notre prochaine AG et réunion de familles. Face au succès des précédentes réunions, la densité des interventions et le souhait des familles d'avoir des temps d'échanges plus importants, le Conseil d'Administration a décidé d'organiser cette édition sur 3 jours du vendredi 12 au dimanche 14 septembre dans le centre de la France. Nelly et Eric Marechal se sont spontanément proposés pour l'organisation et ont déjà retenu le site qui nous accueillera et défini les modalités d'accueil. Je les en remercie infiniment et je souhaite que nous soyons aussi nombreux que d'habitude à cette AG en espérant que les familles de jeunes enfants seront nombreuses à venir profiter des apprentissages incontestables que nous pourrions leur proposer, entre autres par les témoignages des familles expérimentées.

Après réflexion nous n'avons finalement pas fait le choix de créer et d'animer de comptes Facebook et/ou Twitter. En effet, la disponibilité de nos administrateurs ne permet pas d'entretenir efficacement ce type de réseau. Nous nous excusons auprès des adhérents qui attendaient cette décision. Nous restons bien entendu à la disposition des familles qui nous sollicitent et qui nous laissent un message soit par email soit sur le répondeur téléphonique.

Les administrateurs de l'AFSCDL ont élu à l'unanimité M. Jacques CARREZ aux fonctions de Secrétaire Général lors du conseil d'administration du 30 novembre 2013. Il succède à M. Erwan BEGASSE, démissionnaire, qui souhaite néanmoins rester administrateur.

Merci aux donateurs, notamment aux relations professionnelles d'Alain Snakkers qui soutiennent l'AFSCDL depuis de nombreuses années, et au Lions Club de la Vallée du Doubs qui a renouvelé cette année son don en l'étayant d'une forte volonté de nous aider à organiser de grands événements si l'opportunité se présente.

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

Christophe Boillon

AU SOMMAIRE DE CE NUMERO:

LE MOT DU PRÉSIDENT	2
BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHÉRENTES	4
WEEKEND À RAVOIRE AVEC L'ANGE LEO	5
ZOOM SUR UNE ASSOCIATION	7
DOULEUR ET OUTILS DE COMMUNICATION	10
RENCONTRE AVEC LE PÈRE NOËL.....	14
GRANDIR AVEC LE SCDL.....	15
7EME CONFERENCE INTERNATIONALE SCDL	22
ASSEMBLEE GENERALE ET REUNION DE FAMILLES 2014	26

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

BIENVENUE AUX FAMILLES NOUVELLEMENT ADHERENTES



Ü Madame Carine GAUDON, de la Seine-Saint-Denis, maman de Lina, âgée de 18 mois

Lina est née le 11 mai 2012). Elle pesait 3.040 kg à la naissance pour 46 cm avec un périmètre crânien de 33 cm. Lina a une grande sœur de 8 ans.

A ce jour, Lina est suivie par le CAMSP de Noisy le Sec où un premier rendez-vous a eu lieu le 25/02. Lors de ce rendez-vous, le pédiatre nous a annoncé un développement psychomoteur normal pour son âge.

Lina bénéficie d'un suivi psychomoteur dans un atelier du CAMSP depuis septembre.

Elle ne marche pas mais maîtrise totalement le quatre pattes!

Aujourd'hui, Lina est gardée à la crèche en journée. Elle s'y développe doucement tout en étant la plus petite, en âge et en corpulence, de la section (à 10 mois, elle pesait 6.350 kg pour 63 cm et 39 de PC).

Elle rampe, babille un peu, commence à vouloir se hisser.

Lina progresse, doucement mais sûrement.

Elle est parfois chipie avec sa sœur et je m'en réjouis !

Mon adhésion à l'AFSCDL s'explique par le fait que, depuis la naissance de Lina, et surtout depuis que le diagnostic est posé, je cherche à savoir davantage sur la maladie.

C'est aussi un moyen de savoir que l'on est pas seuls, tout simplement. Nous souhaitons participer à la rencontre qui aura lieu en septembre 2014



Carine Gaudon

Condoléances

Nous nous associons à la douleur de la famille de Kohana, décédée le 12 novembre 2013 en Suisse. Nous sommes quelques familles adhérentes à l'AFSCDL à avoir rencontré la famille et apprécié les échanges avec les parents lors des événements organisés par l'association L'Ange Léo.

WEEKEND À RAVOIRE AVEC L'ANGE LÉO



C'est presque une tradition maintenant, l'association Suisse l'Ange Léo, qui regroupe les familles SCDL de Suisse, organise le week-end de l'Ascension une réunion des familles suisses et françaises (limitrophes) pour une rencontre conviviale et festive !

Cette année ce week-end prolongé s'est donc déroulé du 8 au 12 mai. Au programme pas de rassemblement sur des sujets médicaux, mais simplement une rencontre de familles pour discuter, s'amuser et se détendre. Je pense que c'est une idée à suivre..... !

Le programme que Jacqueline et Sébastien BURION, Fabrice, Mercedes et Lucien MOUTET, Valérie, « Pâquerette » les cuisiniers Claudine et Georgiet compagnie, nous ont concocté était des plus festif et ludique :

Pour les mamans (sans les enfants à la charge des papas) une après-midi cocooning avec : Yoga- bain de pieds- manucure et maquillage le tout avec la participation d'un salon professionnel ! Pendant ce temps nous étions avec les enfants et adolescents en visite de la mine de sel de Bex avec balade en petit train dans les galeries

Au retour, des compagnes détendues.....transformées et heureuses et de leur après-midi pour ELLES... ! Le lendemain inversion, les papas en visite sans les enfants dans les caves (pas de sel cette fois) où nous avons dégusté le, plutôt les vins de la région, après quelques verres savourés et cartons achetés, la fatigue venant..... nous sommes remontés sur notre colline où nous avons retrouvé nos familles qui elles avaient profité de ce moment pour aller aux Bains ! En arrivant, surprise, un orchestre nous attendait « Les Schtrabatze » (prononcez comme vous voulez... !) un groupe de Guggenmusik.



Vite en chambre, déguisement obligatoire, et retour pour une merveilleuse aubade avant et après le diner ! Nous avons partagé un incroyable moment de fraternité avec l'orchestre, nous les avons énormément appréciés et sans trop m'avancer je crois que c'est réciproque ! En ce qui concerne les déguisements, du plus simple au plus fou avec entre autre notre président qui était une bien belle présidente... !

Une matinée de travaux pratiques avec cette année un atelier de Scrapbooking , le traditionnel loto avec comme meneur de jeu Fabrice qui parle vite et suisse, allez comprendre « nonante neuf....septante huit....des suisses quoi ! »



Dimanche matin, le traditionnel ménage. Je dois dire que ces instants de travail en commun durant tout le week-end avec un planning où nous avons la table à installer, à débarrasser ou à balayer créent une ambiance et une entente extraordinaire. Le dimanche donc, ménage pour tout le monde les ados, Elodie, Lola, Romane, Corentin se sont chargés des toilettes et des WC.....bravo ! Les grands les chambres couloirs et halls ! Claudine et Georgi la cuisine, Jacqueline, Seb, Fabrice et Cie ranger les bureaux et tout recharger !

Malheureusement le week-end a une fin, il faut tous se séparer, des pleurs, eh oui nos ados aiment bien se retrouver ! Mais nous savons déjà que l'ascension 2014 est programmée sur les tablettes de l'Ange Léo !

Ce n'est de toute façon qu'un au Ravoire.....oups qu'un au revoir !

Stella, Lola, Fabienne et Jacques Carrez



ZOOM SUR UNE ASSOCIATION

Le Petit Monde de Manon



La création de l'association eut lieu en mai 2012 après qu'un ami nous ait proposé d'organiser une tombola durant les « 24 h de karting de La Voulte (07) ». Cet ami, faisant parti du conseil d'administration de l'association organisatrice, a voulu venir en aide à Manon afin de faire face à toutes les dépenses de soins pour elle, non prises en charge. Nous pouvions difficilement accepter la recette de cette tombola ainsi que les différents dons reçus durant cet événement en les mettant sur un de nos comptes perso.

L'idée de l'association avait déjà commencé à faire son apparition un an plus tôt, après la naissance de Manon, suite à tous les messages de soutien que nous avons pu avoir chaque jour sur le « blog » de Manon durant ses 3 premiers mois de vie passés à l'hôpital de Lyon. Cette idée nous avait déjà été soumise mais peut être que nous n'en avons pas vu l'intérêt à ce moment-là.

Depuis près d'un an et demi que l'association « Le Petit Monde de Manon » existe, l'élan de solidarité envers Manon n'a fait que s'amplifier. La dernière manifestation organisée à Saint Pierreville, petit village de 580 habitants au cœur des montagnes ardéchoises, le prouve une nouvelle fois. Durant une soirée années 80 pour Halloween ce sont plus de 5000 euros de bénéfices nets et plus de 1500 euros de dons qui ont été comptabilisés.

L'association compte une cinquantaine de membres et plus d'une centaine de donateurs réguliers.

Tous les fonds récoltés nous permettent de financer des soins tels que la psychomotricité ou l'ostéopathie qui nous coûtent, selon le nombre de séances, plusieurs centaines d'euros par

mois car pas pris en charge par les organismes, ainsi que l'achat de matériels divers (stimulateur vibrant pour la mâchoire, jeux spécifiques d'éveil, chaise haute spécifique,...).

L'association nous a également permis de suivre un programme de sevrage afin de cesser l'alimentation par sonde entérale (gastrostomie). Ce programme établi et suivi par un professeur et un nutritionniste de l'hôpital de GRATZ en Autriche nous a tout de même coûté plus de 4000 euros. Très cher certes, mais néanmoins très efficace car Manon s'alimente désormais uniquement par la bouche et ce en moins de 6 semaines.

Outre le côté purement financier, le « Petit Monde de Manon » a également été pour nous une véritable thérapie pour nous aider psychologiquement à faire face aux deux syndromes de Manon. Nous n'avons plus aucunes difficultés ou réticences à affronter le regard des gens dans la rue (ce qui fut le cas la première année notamment pour papa!) et surtout nous ne nous sentons pas seuls.

A travers tout ce qu'il se dégage autour de l'association, on se rend compte que Manon puise une formidable énergie. On a l'impression que tous les progrès qu'elle fait (car elle en fait énormément) sont aussi faits pour rendre hommage à toutes ces personnes qui s'investissent pour elle, qu'elle se dit « je vais leur montrer que grâce à eux je peux progresser ».

Parallèlement à cela, Manon ne semble pas agir que pour elle (ça, en tout cas elle ne le sait peut-être pas encore) mais il y a des témoignages qui nous ont fait extrêmement plaisir le week-end dernier venant de la part de personnes « réfléchies ». Ces derniers se demandaient si la solidarité était vraiment pour Manon ou si ce n'était pas « Manon qui était solidaire avec eux? ».

Solidaire dans le sens où elle, petite fille de 2 ans et demi, montre qu'elle est capable de faire des progrès énormes tout en faisant face à ses maladies. Elle semble servir d'exemple à certaines personnes afin de les aider à lutter durant des moments difficiles de leurs vies.

A chacune de nos manifestations nous ne manquons pas de parler de l'AFSCDL, du soutien moral que nous avons pu avoir notamment lors des rencontres avec les familles durant l'A.G., du soutien que celle-ci peut apporter aux familles en difficultés ou désemparées, ainsi que du soutien financier que l'AFSCDL apporte pour les recherches au sujet du Syndrome Cornelia De Lange.

C'est aussi pour cela que nous tenons à apporter notre petite pierre à l'édifice en soutenant dans la mesure du possible l'Association Française.

Nous souhaitons vivement que notre association, comme l'ont été pour nous, les associations « L'ange Léo » ou « l'association Ninon Landry » puisse servir d'exemple et ainsi inspirer d'autres parents à se lancer dans cette aventure.

Pour Le Petit Monde de Manon – Edwige et Nicolas

L'Association Le Petit Monde de Manon organise régulièrement des événements qui recueillent le soutien d'un grand nombre de personnes. Parmi les succès des dernières manifestations:

Les soirées Cabaret, Les challenges Karting, La soirée « Années 80 – Halloween ».

Mais également l'invitation à un match de Basket de U.S AUBENAS BASKET, le sponsoring d'une équipe des raids « Terres d'Ardèche », « Lozère Sport Nature » et « Marre à ton tour », le soutien du cross bi-départemental des sapeurs-pompiers de la Drôme et de l'Ardèche et de l'équipage de rallye automobile Jean Paul et Quentin.

Contact:



Association Le Petit Monde de Manon
Cayras
07170 St Germain

Pour en savoir plus sur le fonctionnement et éventuellement aider cette association, connectez-vous sur le site

<http://www.lepetitmondedemanon.fr>

Au nom de notre association et de son Conseil d'Administration je remercie vivement Edwige et Nicolas pour le don de l'Association Le Petit Monde de Manon en faveur de l'AFSCDL.

Christophe Boillon

TÉMOIGNAGES

Lorient 2013



Hélène Snakkers et Nicolas Rio

Comme en 2012 nous avons choisi de passer les vacances d'été à Lorient et cette année notre location était située à proximité de la maison lorientaise de la famille RIO ce qui nous a permis de passer de bons moments ensemble.



La première semaine a surtout été consacrée au festival interceltique, moments de loisir pour nous mais où nous avons aussi retrouvé Patricia œuvrant utilement pour les personnes handicapées sur un stand de ventes de produits (légumes frais bio et conserves maison).

Un bémol, le journaliste s'est trompé de prénom et Patricia (à droite sur la photo) est devenue Claire le temps d'un article !

Handicap : « On a ressenti une démarche sincère »

Sur l'étal du stand sont impeccablement alignés légumes bio, confitures, soupes, compotes, caramels au beurre salé et chocolat onctueux. De la production à la transformation, des produits élaborés dans Les Centres d'aide par le travail (CAT) de Caudan et Hennebont. « Ici on est très bien et on a été bien accueilli, c'est sympathique et chaleureux ». Claire est membre du conseil d'administration de l'Adapei 56, l'association des parents d'enfants déficients mentaux. « Depuis 2 ou 3 ans nous avons cette idée, sur le festival, de mieux nous faire connaître auprès des

Lorientais à travers la vente de produits réalisés par nos enfants. Car Claire, comme Michèle,



qui assure avec d'autres parents une présence sur le stand, sont parents d'enfants déficients. « Le festival nous a contactés et nous

avons créé notre propre stand relayé par les parents parce que l'on a ressenti une démarche sincère ». Les 1828 personnes prises en charge par l'association de parents gestionnaires sont fières de voir leur travail valorisé ainsi. Et, à travers la vente de produits au festival nous nous faisons connaître surtout auprès des Lorientais. « On retrouve des parents et des gens concernés et on fait connaître le handicap mental qui est un handicap très mal connu », ajoute Claire. L'Espace solidaire est donc aussi un espace de rencontres.

Paul Pen (Crédit photo : Paul Pen)

Mercredi 7 août 2013 LE FESTICELTE 171

Puis après la semaine du festival, Hélène et Nicolas ont pu se retrouver pour des balades, repas et pour se baigner dans la piscine pour leur plus grand bonheur.

Danielle et Alain Snakkers

DOULEUR ET OUTILS DE COMMUNICATION

Le vendredi 28 mars 2008, L'UNAPEI (Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis) a organisé un Colloque Médical : **Handicap mental et soins : l'affaire de tous !**

Les actes de ce colloque peuvent être commandés auprès de l'UNAPEI Coll. Les cahiers de l'UNAPEI, 2008

Cette journée a rassemblé familles, associations et professionnels du secteur médico-social ainsi que responsables politiques autour de la question de l'accès aux soins pour la personne handicapée mentale.

Au cours des tables rondes et échanges avec la salle est apparu un constat : une offre de soins insuffisante. Beaucoup de difficultés ont été évoquées mais aussi des solutions avec des recommandations et un travail nécessaire à poursuivre pour tout aidant et professionnel agissant auprès de la personne handicapée mentale.

En juillet 2013 l'UNAPEI a fait parvenir aux associations concernées par ce sujet, le livre blanc « **Pour une santé accessible aux personnes handicapées mentales** » nous demandant de contribuer à le diffuser « Cet ouvrage, présente à partir de constats souvent préoccupants des propositions d'actions indispensables et le plus souvent urgentes » .

Document téléchargeable sur le site internet de l'UNAPEI : www.unapei.org

La santé de nos enfants est notre préoccupation majeure et au travers de ces documents revenons sur deux problématiques, souvent abordées dans nos bulletins mais qu'il nous paraît indispensable de reprendre pour les parents de jeunes enfants porteurs du SCdL: La prise en charge de la douleur et des outils pratiques pour une bonne communication soignant-soigné.

Prise en charge de la douleur

Derniers bulletins dans lesquels ces sujets ont été abordés :

- Ü **Bulletin N° 33** mai 2009 : Perception et prise en charge de la douleur
- Ü **Bulletin N° 36**: les troubles du comportement dans le SCdL : Assemblée Générale –GUIDEL -25 et 26 septembre 2010 intervention du Dr Dominique Loubier : quelle peut être l'origine d'une douleur ? Comment reconnaître la douleur ?
- Ü **Bulletin N° 37** traduction de l'intervention du Dr Jane Law, conférence internationale Copenhague juillet 2011 : *la santé chez les adultes SCdL*.

Etudes internationales

Perception de la douleur : étude faite à Birmingham en collaboration avec les familles de la CDLS foundation UK and Ireland portant sur 20 enfants, traduction Andrée Benz : « Nous avons étudié le cas de 20 enfants et on leur a appliqué une toute petite décharge, indolore, entre le poignet et le coude permettant de mesurer la rapidité de l'impulsion nerveuse. On pensait arriver à 67 mètres par seconde. Or on est arrivé à 50 mètres par seconde. C'est très très lent pour un nerf. Cela veut dire que les impulsions nerveuses transmettant les impulsions immédiates sont faibles et lentes » .

Dans le chapitre neurologie de « Facing the challenges » a guide for caregivers to people with the Cornelia de Lange Syndrome- CdLS Foundation UK and Ireland, il est décrit des neuropathies du système nerveux périphérique : sensibilité augmentée et /ou diminuée. Il est conseillé aux aidants et professionnels en charge de personnes SCdL de ne pas utiliser la douleur comme critère de gravité d'une atteinte chez une personne SCdL.

Ainsi qu'il est mentionné dans les *actes du colloque handicap mental et soins* (UNAPEI): « La personne peut ainsi souffrir des semaines ou des mois avant que sa douleur ne soit reconnue et donc traitée » .

Avec notre fille Hélène, aujourd'hui âgée de 26 ans et au cours d'échanges avec des parents d'enfants au sein de l'AFSCDL, j'ai pu appréhender la difficulté de diagnostic et de prise en charge de la douleur chez nos enfants SCdL.

Accidents de parcours vécus avec notre fille Hélène :

A l'âge de 2 ans ½, lors d'un test sur les sensations tactiles ressenties par Hélène, le médecin s'aperçoit qu'elle présente un retard à la douleur important ainsi elle pourrait poser sa main sur une plaque brûlante ou un radiateur alors que paradoxalement elle ne supporte pas la sensation du jet d'eau lors d'une douche.

Quelques mois plus tard Hélène se tient immobile devant moi depuis un petit moment, je la vois de dos, je m'approche et je m'aperçois qu'elle a un doigt coincé dans une porte de placard, pas un son ne sort de sa bouche, seules des larmes coulent silencieusement...

A l'âge de 11 ans, Hélène fait une chute dans les escaliers, A l'examen on ne décèle pas de problèmes graves mais les jours suivants elle évite de se servir de son bras gauche. La pédiatre pense à une luxation de l'épaule et au bout de trois jours on s'aperçoit par une radio qu'il y a une fracture du poignet.

Quelques années plus tard Hélène est bousculée par un jeune dans l'établissement où elle est prise en charge, il y a à nouveau une fracture au niveau d'un avant-bras. Hélène est plâtrée jusqu'en dessous du coude. Hélène ne supporte pas la contention du plâtre et dans la nuit sans manifester de bruits elle enlève elle-même son plâtre en se déplaçant la fracture. Le lendemain on refait un plâtre plus serré. Le plâtre est au bas du lit au petit matin. Pour la troisième fois le plâtre est refait serré et cette fois-ci coudé montant jusqu'à l'épaule.

Ces événements traumatiques ne se produisent plus de la même manière aujourd'hui. Pendant plusieurs années, Hélène a été très sollicitée par une rééducation polysensorielle. Travail sur la sensation tactile par des exercices répétés : toucher de différentes matières, massages et brossages de différentes parties du corps. Soulignons que chaque personne est unique et il ne s'agit pas de généraliser et d'attendre systématiquement de telles réactions chez une personne atteinte du SCdL.

Il reste cependant indispensable de connaître et faire connaître cette pathologie neurologique à tout jeune parent d'un enfant SCdL.

Les outils pour communiquer

Reconnaître la douleur mais aussi l'évaluer nécessite d'avoir des outils bien spécifiques pour les personnes en difficultés de communication et d'expressions. Nous avons déjà présenté un de ses outils :

Bulletin N° 33 - mai 2009 Grille DESS:

« **L'échelle de Douleur de San Salvador** est un outil d'évaluation spécifique de la douleur de l'enfant et de l'adulte polyhandicapé, validé et reconnu par les équipes médicales. La grille d'évaluation comporte dix items comportementaux répartis en 3 groupes : signes d'appel de la douleur, signes moteurs, signes de régression psychique. Ils sont comparés à un état de base défini par le comportement habituel de la personne par rapport aux situations de la vie courante. Elle est réactualisée régulièrement et chaque fois qu'apparaît une modification du comportement habituel. La grille doit faire partie du dossier médical de la personne et transmis aux intervenants médicaux (consultations, hospitalisations...) *livre blanc UNAPEI*. Collignon P. Guisiano B, Combes JC. *Echelle Douleur Enfant San Salvador. la douleur chez l'enfant polyhandicapé*

<http://www.pediadol.org>

Dans le bulletin N° 36 de novembre 2011 : Intervention du Dr Dominique Loubier. Assemblée Générale à Guidel- 25 et 26 septembre 2010. *Comment reconnaître la douleur ?*

Le dossier médical

« Le dossier médical est un élément essentiel. Il doit fournir aux différents intervenants, en particulier aux services d'urgence, les éléments indispensables à un diagnostic et à un traitement appropriés à la situation rencontrée. Le dossier médical comprend des renseignements administratifs, les coordonnées des différents interlocuteurs (médecins, infirmières, responsables des établissements, les antécédents, les traitements habituels et récents, la pathologie actuelle et le motif d'hospitalisation.

Ce dossier doit aussi comprendre **un dossier d'habitude et d'autonomie**. Dans cet esprit, l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris propose un dossier qui peut être facilement adapté à chaque type de handicap et concerne la vie quotidienne en précisant le degré d'autonomie et la nature des aides humaines nécessaires. «

Le parcours de santé intra-hospitalier : l'Accueil programmé : **la fiche de liaison vie quotidienne des adultes et enfants handicapés dépendants**.

« Cette fiche de liaison a pour objectif de faciliter l'hospitalisation en permettant à l'équipe hospitalière de connaître à l'avance les besoins spécifiques du patient afin d'anticiper les moyens techniques ou humains qui lui seront nécessaires, en améliorant la prise en charge de la personne hospitalisée en identifiant les acteurs ou référents intervenant dans cette prise en charge.

Cette fiche est composée de quatre feuillets qui identifient la personne, fournissent des informations sur son environnement familial, décrivent les motifs de l'hospitalisation, les traitements, les personnes référentes ainsi que les besoins personnalisés du patient, ce qui permet la mise en place des dispositifs techniques et médicaux adéquats avant même l'hospitalisation. Ainsi, la fiche contient des informations précieuses sur la locomotion du patient, sa toilette et son hygiène, sa respiration et ses modes d'alimentation. Une rubrique est consacrée à ses modes de communication (totale ou partielle, utilisations de codes, de pictogrammes, signes particuliers évoquant douleur, plaisir ou tristesse...) «

Fiches de liaisons pour l'accueil de l'enfant et de l'adulte handicapés dépendants. AP-HP. Mission handicap-DPM.2012.

<http://handicap.aphp.fr/le-dossier-de-liaison/>

Ces fiches sont téléchargeables et peuvent être une aide précieuse en cas d'hospitalisations.

Rédigé par Danielle Snackers

La recette gourmande, facile et rapide de Malik, à faire avec vos enfants

Les cookies(bio) au chocolat (bio)

85 g de beurre bio (c'est important qu'il le soit)

150 g de cassonade

2 œufs bio

130 g de farine bio

95 g de noix de pécan

180 g de chocolat noir bio



Mélanger le beurre tendre avec la cassonade. Ajouter et mélanger la farine puis les œufs préalablement battus.

Incorporer les noix de pécan et le chocolat fondu. Les gourmands pourront ajouter des éclats de chocolat...

Disposer des petits tas sur une tôle et passer au four à 170°C pendant 8 mn

Bon appétit

RETOUR SUR LA 6^{EME} CONFÉRENCE INTERNATIONALE

Différents génotypes et différents phénotypes : Qu'avons-nous appris jusqu'à ce jour ?

J'espère faciliter certains concepts à première vue compliqués. Qu'est-ce qu'un phénotype ? C'est ce qu'on voit au niveau clinique. C'est l'apparence de notre visage, la croissance, le fœtus, le développement physique et mental, et c'est déterminer également les problèmes que nous avons au niveau clinique.

Le génotype : c'est unique. C'est individuel pour chacun de nous. Il s'agit, en fait, des instructions qui créent notre phénotype. Il y a de bons phénotypes, il y a aussi des maladies génétiques qui se concrétisent par des anomalies spécifiques dans une partie bien précise de notre patrimoine génétique pouvant entraîner des problèmes physiques et comportementaux. Comme dans le SCdL. On a connu ce syndrome parce qu'une pédiatre hollandaise, Cornelia de Lange, décrit deux enfants. Avec une variabilité très faible, le syndrome est décrit dans sa forme générale avec sa morphologie et son développement mental. L'étude clinique du début définit un phénotype concret et précis ne faisant ressortir que les cas graves. Et puis, les choses se développant, on arrive à définir la base génétique de cette maladie. On se rend, peu à peu, compte d'une situation hétérogène où il peut y avoir plusieurs mutations génétiques et la mutation de différents gènes qui peuvent entraîner le même phénotype. J'aimerais vous montrer ce que vous savez sans doute parfaitement maintenant, à savoir la grande variabilité existante dans le SCdL. On sait qu'un tiers peuvent avoir des malformations des membres supérieurs pour la plupart. D'autres ont des problèmes de cœurs plus ou moins graves. Une de mes patientes a été opérée pour une sténose pulmonaire alors que pour d'autres un suivi suffit. Les problèmes de fente palatine existent pour un tiers d'entre eux. Il peut y avoir des problèmes rénaux, mais bon nombre n'en ont pas. Beaucoup restent en dessous de la courbe normale de croissance à l'âge adulte. Le reflux gastrique, qui pour 80% des patients est un problème des plus récurrents, montre que la gravité des œsophagites n'est pas identique pour tous. Certaines sont « vivables » alors que d'autres plus graves peuvent aboutir à une situation pré-cancérogène comme le syndrome de Barret. Un traitement continu voire chirurgical est alors à envisager.

L'épilepsie est un autre problème associé au SCdL mais heureusement pour un faible pourcentage. Dans le développement psychomoteur, encore une fois, l'étude montre la grande variabilité des cas. Par exemple, la capacité à se tenir assis peut se faire à l'âge normal, six mois, alors que pour d'autres cela sera à douze mois ou même plus tard. Pour l'expression faciale, les cas classiques sont reconnus dès la naissance par le faciès typique. Pour d'autres, c'est moins évident. C'est pour cela, qu'en 1993, on a émis la proposition qu'il pouvait exister un phénotype pour définir s'il s'agit d'une maladie légère ou grave. On a donc travaillé avec des collègues pour inventer un barème clinique qui définirait la gravité de la maladie. Pour cela, on fait une évaluation de la croissance et à quel âge l'enfant arrive à franchir les différentes étapes du développement. On liste les problèmes de santé, les malformations des membres supérieurs et aussi d'autres problèmes comme la surdité. On combine les différents éléments et on arrive à définir trois niveaux de phénotypes : léger, modéré, sévère. Il est parfois difficile de faire une distinction franche entre les niveaux et là la génétique peut nous aider à comprendre. Nous pouvons maintenant identifier 60% des cas dont les problèmes génétiques concernent une mutation du gène NIPBL et 5% du gène SMC1A.

Alors qu'en est-il des autres patients ? Pour 40% des cas, ce n'est pas clair. Il y a plusieurs cas de figures quand il n'y a pas de gène confirmé. Nous espérons découvrir un autre gène ou plusieurs qui engloberaient ces 40%¹. Au niveau génétique, quand on parle d'un gène, c'est en fait une séquence génétique qui a pour tâche de créer des protéines spécifiques qui seront responsables de différentes fonctions biologiques. C'est pour cela que quand il y a une anomalie dans la séquence ADN, lorsqu'il y a une mutation génétique, et bien, il est probable aussi qu'il y aura une anomalie au niveau de la protéine et donc aussi des problèmes dans les fonctions biologiques puisqu'il y a une anomalie dans la protéine. Alors, il n'existe pas seulement un type de mutation. Il y a des mutations qui ont des effets très sévères sur les protéines, donc une absence ou une anomalie très forte. Il y a aussi une mutation de « non-sens » signifiant une petite anomalie avec un effet moins grave sur la protéine. Et nous avons aussi un problème où il y a un clivage difficile à expliquer dans le détail. Aussi, l'effet d'une mutation peut dépendre de la position de la mutation au sein du gène. Ainsi, une mutation qui se trouve au début du gène peut avoir une conséquence plus grave que si elle arrive à la fin du gène. La situation est très difficile.

Au début, en 2004, lorsqu'on a pour la première fois découvert le gène responsable du SCdL, on avait un rêve. On s'était dit, enfin on a la possibilité de dire tel patient a telle mutation et on peut s'attendre à ce que la gravité au niveau cognitif soit légère ou sévère. On aurait su à quoi s'en tenir. On avait beaucoup d'espoir au début. Et vous en tant que parents, vous attendez des réponses de votre médecin. On remarque, maintenant, que des patients atteints du même gène peuvent avoir des conséquences cliniques très différentes. Donc, on peut tirer une conclusion de l'étude faite aux USA en 2004 concernant la découverte du gène NIPBL sur le chromosome 5. On sait maintenant que ce gène définit le retard de croissance et mental et également le problème de « non-sens » indiquant une situation de phénotype moins grave et le problème d'une mutation « tronquante » lorsqu'on parle d'un phénotype plus grave comme les malformations ou réductions des membres supérieurs. Cela est la règle générale.

Dans la réalité, on voit des cas avec une mutation « tronquante » qui n'en présente pas tous les signes et inversement avec la mutation « non-sens ». Quand, en 2007, on a découvert le gène SMC1A (5% des cas sur le chromosome X), on n'avait, à l'époque, que 43

¹ Un nouveau gène ; le HDAC8, a été découvert en Août 2012, par une équipe internationale dont un français de Rennes, le docteur Erwan Watrin. Ce gène concernerait une minorité de cas modérés

patients et on parlait d'une variante du SCdL. Aujourd'hui, on sait que s'il y a moins de malformations avec ce gène on ne peut pas dire que le retard mental est moindre. Le SCdL est une maladie avec de grandes différences que nous ne comprenons pas encore bien à l'heure actuelle. Au-delà de ces considérations, nous devons avoir une base génétique pour pouvoir faire des analyses et établir un diagnostic. Nous espérons que la recherche génétique nous permettra d'obtenir des informations au niveau génétique, également pour les patients qui n'appartiennent pas aux groupes avec une définition. Et je voudrais ajouter qu'un problème génétique chez un patient ne peut nous donner qu'une idée générale du pronostic. Alors, ne regardez pas seulement l'aspect génétique. Une mutation « tronique » n'est pas en tant que telle une bonne nouvelle mais ça ne veut pas systématiquement dire qu'il s'agit d'un désastre. Donc, le problème génétique n'est pas la seule déterminante du problème de votre enfant. Quelle que soit sa condition, on peut faire beaucoup pour qu'il donne le meilleur de lui-même. Il y a un auteur qui a dit : j'ai essayé d'explorer les contours d'une île mais en fait j'ai découvert le commencement d'un océan. Je voudrais remercier tous mes collègues qui ont travaillé avec moi à différents niveaux : le laboratoire, différents spécialistes, les enfants et vous les parents. Merci.

*Dr. Angelo Selicorni, Département de la Fondation MBBM, Hôpital de S. Gerardo, Monza, Italie
Traduction d'Andrée Benz*

Le phénotype SCdL modéré: Une réalité pas si rare dans le monde du SCdL

C'est un grand plaisir pour moi de prendre la parole après Angelo, mon mentor qui m'a fait connaître le travail fait sur le SCdL il y a quelques années. Après sa présentation sur la variabilité du syndrome, nous continuons pour essayer d'aller un peu plus loin dans le phénotype modéré qui n'est donc pas si rare dans le monde du SCdL. Depuis la découverte en 1933, de deux cas par le Docteur Cornelia de Lange, pédiatre hollandaise, on ne parlait que de la forme classique de la maladie. Soixante ans plus tard, « The American Journal of Medical Genetics », une des plus importantes revues dans le domaine de la génétique, a commencé à parler de variabilité phénotypique avec le phénotype modéré ainsi que la définition d'un phénotype léger dont les caractéristiques sont un retard développemental léger ou cognitif limite, un retard de croissance prénatal et postnatal moins sévère, ainsi qu'une plus faible incidence des sévérités des malformations congénitales. Donc, dans cette classification et définition, nous pouvons trier, en tant que modéré, différents types de patients SCdL : Ceux qui ont les traits caractéristiques du SCdL pendant la période néonatale mais qui ont une meilleure évolution fonctionnelle par la suite, ou alors des patients ayant des traits plus typiques du SCdL pendant les premières années de vie et enfin des patients adultes qui ont un développement cognitif limite ayant été identifiés comme SCdL à la naissance. Quelques années plus tard, dans une autre publication, on a essayé de faire une comparaison entre les phénotypes classiques et modérés. Et là, on suggérait qu'il n'y avait pas de différences dans les caractéristiques cranio-faciales au cours des premières années de la vie. C'est un pas important en avant. En essayant d'identifier les caractéristiques on peut prédire l'évolution. On a aussi suggéré qu'un poids de naissance supérieur à 2,5 kilos ainsi que l'absence de réduction des membres pouvait être considéré comme de bons facteurs pronostics. En 2007, Antonie Kline, Angelo Selicorni ainsi que d'autres médecins ont proposé un barème de classification. Les docteurs Liu et Krantz ont calculé que les phénotypes modérés représentaient 20 à 30% de la population SCdL. Nous savons que quand nous établissons un diagnostic d'une condition génétique avec un retard mental, les principales questions que se posent les parents sont : comment sera mon enfant, quelle sera la sévérité de son retard, sera-t-il capable de marcher, de parler, d'aller à l'école, de faire du foot ou du vélo ? Et pour essayer de répondre à ces questions nous avons lancé une étude en collaboration avec des patients, ayant un phénotype modéré, de l'Italie, de l'Espagne, de la Pologne et de l'Allemagne, pour essayer d'identifier des caractéristiques cliniques qui permettraient de prévoir une meilleure évolution chez les patients SCdL. Les patients inclus dans cette étude avaient un diagnostic clinique du SCdL avec une définition neuropsychiatrique d'un retard psychomoteur et intellectuel modéré ou d'un développement limite voire normal et en possession d'un test génétique. Nous avons donc 69 patients pour cette étude, 34 hommes et 35 femmes entre un an et trente-six ans. Pour 68% le retard de développement est modéré et pour 23% un développement limite. Quand je parle de cas modérés, je veux dire avec un retard développemental léger ou modéré en ayant recueilli des données sur les paramètres de croissance néo et post natale. Nous avons aussi étudié la présence ou l'absence de malformations majeures ainsi que leur impact clinique et si ces malformations conduisaient à des traitements médicamenteux ou chirurgicaux. Nous avons également étudié l'âge de la réalisation des principales étapes du développement ainsi que les résultats des analyses moléculaires. Parmi nos patients italiens, certains ont des caractéristiques typiques du SCdL et d'autres moins. Dans cette étude, on a écrit que le diagnostic correct est de plus en plus difficile pour les cas modérés par rapport à la forme classique du syndrome. En effet, on voit que le taux de diagnostic correct est réalisé dans 54% des cas pour les cas modérés contre 90% pour la forme classique. En ce qui concerne les autres résultats, la plupart des patients, 63%, avaient un bon poids à la naissance et la croissance post-natale était très bonne, 72% n'avaient aucune malformation majeure ou sinon légère ne nécessitant aucun traitement. Pour les données développementales, la plus part des patients atteignaient d'une façon normale ou légèrement décalée les premiers jalons du développement avec 75% maîtrisant les premiers pas avant 18 mois et tous atteignent un langage verbal avec 84% avant 36 mois. En ce qui concerne les résultats génétiques, l'incidence de la mutation du gène NIPBL est inférieure dans 40% des cas comparé à la cohorte totale des patients SCdL. Pour les complications médicales, nous n'avons pas noté de différences. C'est-à-dire qu'il faut suivre le même protocole pour les patients modérés que pour le restant de la population SCdL. Il faut, par exemple, garder à l'esprit que le reflux gastro œsophagien peut être présent chez ces patients -là. Nous ne savons pas si d'autres gènes ou d'autres mécanismes biologiques ou génétiques peuvent être liés à la présence d'un phénotype modéré à ce stade. Pour l'instant les résultats génétiques ne peuvent pas répondre à la question : comment va être mon enfant ?

En conclusion, cette étude a confirmé l'importance du phénotype modéré dans le large spectre du SCdL. Merci à tous, merci aux enfants et aux familles. Pour terminer, voici une initiative étonnante : Un bon nombre de SCdL modérés, adolescents américains, se

sont réunis l'an dernier à Dallas lors d'une assemblée nationale. Ils participent aussi à une page Facebook pour communiquer entre eux.

AVANT QUE COMMENCE LA PROCHAINE SESSION, le docteur Angelo Selicorni (Italie) fait une annonce en disant que le Comité Consultatif Scientifique a décidé qu'un prix d'encouragement serait discerné à un jeune chercheur. Cette année, c'est Mathilde Hansted du Danemark qui le reçoit pour sa présentation sur le reflux gastro-œsophagien. Mathilde, émue, remercie le comité et aussi toutes les personnes impliquées dans ce projet et à sa réussite.

Dr. Anna Cereda, Clinique pédiatrique MBBM fondation A.O San gerardo, Monsa, Italie

Traduction d'Andrée Benz

RENCONTRE AVEC LE PÈRE NOËL

C'est encore à l'initiative de L'Ange Léo que quelques familles ont été invitées à visiter la maison du Père Noël aux Rochers de Naye en Suisse.

Pour atteindre la grotte du Père Noël qui mène à son bureau et à ses ateliers, nous avons dû emprunter le train à crémaillère au départ de Montreux pour une ascension de presque $\frac{3}{4}$ d'heure à quelques 2000 mètres d'altitude.



La neige et le froid ont vite contribué à l'ambiance de circonstance que les familles de Léo, de Stella, d'Elsa, Tom et Hiroko, les fidèles bénévoles de l'association Suisse et nous, avons affronté pour accéder à la récompense...

Les enfants étaient ébahis et les parents heureux de se retrouver.

Après la traditionnelle photo, offerte par l'Ange Léo, nous avons rencontré les fées du Père Noël, découvert la maison de notre hôte et dégusté une fondue avant le voyage retour vers



Montreux et la découverte nocturne de son immense marché de Noël.

Merci les BUBU pour cette mémorable journée.

Sandrine Boillon

GRANDIR AVEC LE SCdL

Changements à l'adolescence et l'âge adulte

Une étude faite en Angleterre avec les témoignages des familles de personnes modérément affectées par le SCdL:

Trouver des réponses aux questions sur l'avancée en âge

Qu'est-ce que le futur réserve à mon enfant ? A quels changements dois-je m'attendre alors qu'il grandit ? Ces questions sont souvent posées par les parents. Il n'y a jamais de réponse définitive.

Si on sait maintenant de façon certaine que les personnes avec SCdL peuvent bien vivre à l'âge adulte, il existe cependant peu d'informations disponibles sur la façon dont le syndrome affecte des personnes pendant qu'elles approchent et atteignent cette période de leur vie.

À l'université de Birmingham, professeur Chris Oliver, DR Jo Moss et leur équipe ont également commencé à voir quelques thèmes émerger dans des récits personnels de fin d'adolescence et début d'âge adulte, en particulier pour les personnes qui sont plus modérément affectées par le SCdL. Le souhait de cette équipe est de nous faire partager les histoires entendues des familles pour illustrer les différentes expériences de personnes avec le SCdL alors qu'elles grandissent.

Chemin faisant, non seulement nous en savons plus sur certains des changements que ces jeunes adultes et leurs familles ont notés, mais également avec quelle ingéniosité ils ont fait face aux défis de l'adolescence et le début de l'âge adulte. Malgré toutes les difficultés rencontrées, un des parents qualifie ce chemin de vie comme un « beau et digne voyage ».

Quand nous lisons les expériences de ces jeunes adultes et de leurs familles, il est important de garder en mémoire que le SCdL est extrêmement variable dans ses effets, autant physiquement que psychologiquement.

C'est probablement tout aussi vrai des changements que tout un chacun expérimente avec le temps. En outre, démêler « le SCdL » de tous les autres aspects d'un individu est incroyablement complexe, et il est toujours difficile de dire si les résultats de la recherche sur des groupes de personnes avec SCdL peuvent concerner n'importe quelle autre personne. Nous pouvons seulement décrire une vue d'ensemble tout en sachant que chacun est différent.

Dans l'article, nous avons inclus quelques idées des familles pour savoir comment faire face à certaines difficultés. Il faudra plus de recherches pour savoir comment différentes stratégies sont efficaces pour les personnes atteintes du SCdL. Il ne s'agit pas ici de présenter toutes les façons possibles de régler les problèmes mais plutôt d'essayer d'apporter quelques conseils et suggestions.

Quels Changements ?

Les personnes avec le SCdL ont beaucoup en commun avec celles qui sont atteintes de troubles du spectre autistique (TSA) et sont, en fait, parfois aussi diagnostiquées comme telles. Les personnes atteintes de TSA préfèrent souvent fortement la routine et la prévisibilité. Il semble que cela soit également vrai pour beaucoup de personnes avec le SCdL. Dans les histoires individuelles décrites dans cet article, les familles de Estey, Victoria, Keith, Mathew et Eleonor mentionnent toutes que les changements et imprévus sont une cause majeure de désarroi.

Les familles des personnes avec le SCdL rapportent parfois que des problèmes avec les changements et l'imprévisibilité augmentent au cours de l'adolescence. Certaines recherches suggèrent également que les caractéristiques du TSA pourraient devenir plus importantes au fil du temps, ce qui pourrait expliquer les problèmes croissants.

Histoire d'Estey – Défis pour mener une vie libre

Estey a 31 ans et habite dans son appartement à Brighton. Ses parents habitent dans la même rue et la voient régulièrement. Elle les appelle si elle a un problème (un évier bouché, trop de bruit chez les voisins, par exemple). Estey a également un bouton d'appel et des capteurs dans son lit en raison de son épilepsie qui a commencé quand elle avait 23 ans. Estey paie pour sa femme de ménage qui vient tous les quinze jours.

L'année dernière, Estey a terminé avec succès un cours au collège sur les compétences à acquérir au travail et dans la vie. Elle est aussi un membre actif de son église, fait partie des Guides et aide à la fabrication de gâteaux. En même temps que le SCdL, diagnostiqué seulement en 2009, Estey a aussi un diagnostic de syndrome d'Asperger et rencontre le groupe local Aspire. C'est à une fête de Noël de ce groupe qu'Estey a rencontré son ami de cinq ans son aîné. Elle le voit tous les mercredis. Estey joue de la basse, aime écouter de la musique ainsi que des histoires sur CD. Son auteur favori est Roald Dahl. Elle aime aussi regarder des films. Estey est aussi intéressée par les trains à vapeur et fait des collections.

Issues au début de l'âge adulte

Sa capacité accrue à vivre et sortir de façon indépendante – et d'utiliser les transports en commun – a donné une grande liberté à Estey mais a également présenté de grands défis. Au cours des dernières années, Estey a eu un problème quand les choses n'allaient pas dans le sens de ses attentes. Par exemple, elle est devenue très angoissée et en colère quand elle n'était pas autorisée à monter dans son bus habituel, aboutissant à un incident dans lequel la police est intervenue. Estey peut être vraiment bouleversée lorsque les plans changent inopinément (ex. si un ami ne peut pas faire une réunion comme prévue), ou si elle n'a pas été en mesure de se préparer adéquatement pour une situation (ex. si elle n'a pas apporté les bons vêtements pour une activité comme la cuisine ou la marche). Dans ces cas-là, Estey a eu quelques problèmes avec la colère, l'agressivité, ainsi que l'anxiété.

Pour l'aider à résoudre ces problèmes, elle a aussi pris part à une Thérapie Cognitive-Comportementale (TTC). Elle a appris à s'éloigner et à écouter sa musique pour faire face aux émotions difficiles comme la colère. Maintenant, Estey porte aussi un petit pack d'information énumérant ses diagnostics et ses difficultés qu'elle peut montrer aux gens afin qu'ils puissent l'aider plus utilement. La déficience intellectuelle d'Estey n'est pas évidente pour les gens, et ce problème peut exiger une attention particulière.

Faire Face à la tendance d'Estey à prendre les choses très littéralement a parfois été difficile pour sa famille et d'autres personnes. Il est arrivé qu'Estey ait refusé de parler à un policier, car elle avait appris à ne pas parler aux étrangers. Ses parents lui ont expliqué que les policiers (et certaines autres personnes en uniforme) n'entrent pas dans cette catégorie. Les parents d'Estey prennent un grand soin à expliquer les exceptions aux règles générales comme celles-ci, et d'essayer d'anticiper les problèmes potentiels avec des instructions. Estey a un téléphone portable, qu'elle peut utiliser pour téléphoner à ses parents si jamais il y a un problème quand elle est sortie. Cela a été extrêmement utile à la famille, car parfois les parents d'Estey ont pu lui parler et résoudre les problèmes à mesure qu'ils surviennent.

Les parents d'Estey estiment que ses difficultés avec la colère pourraient être liées à l'apparition de son épilepsie, ou aux médicaments qu'elle doit prendre pour la contrôler. Ils estiment également qu'au cours des dernières années, comme elle a pris le médicament antiépileptique, Estey est devenue un peu plus lente dans ses mouvements et que sa mémoire et, éventuellement, sa maîtrise de la parole, auraient pu se dégrader légèrement. Par contre, la conscience de soi d'Estey s'est améliorée, et elle connaît mieux ses limites. Son thérapeute TTC l'a aidée à se concentrer sur les choses qu'elle peut faire, et de regarder les aspects positifs des situations.

Au fil des années, les parents d'Estey ont passé beaucoup de temps à plaider pour leur fille, et ont souvent dû se battre pour qu'elle soit soutenue. Ils ont trouvé qu'une bonne communication avec l'entourage d'Estey était la clé du succès. Par exemple, le cours au collège sur les compétences à acquérir au travail et dans la vie s'est bien passé car les parents d'Estey étaient en contact étroit avec ses professeurs.

Histoire de Keith – Une caméra numérique et un ordinateur portable – une aide pour se concentrer sur le comportement

Keith a 24 ans et habite dans la campagne Irlandaise avec son papa, sa maman, et quatre plus jeunes frères et sœurs. La famille de Keith a constaté que les services locaux de jour ne lui convenaient pas. Il a maintenant un programme individualisé d'activités aidé par 12 heures de soutien hebdomadaire avec du personnel qui vient à la maison.

Le programme d'activités est soigneusement mis au point par sa famille et revu mensuellement par l'Agence de support fournissant les soins de Keith. Les activités sont choisies en fonction de l'observation des compétences actuelles de Keith, et des décisions sur les compétences qui pourraient être les plus utiles pour aider Keith dans son indépendance. Les réalisations de Keith sont notées et le plan d'action mis à jour régulièrement. Dans le cadre de ce plan, Keith a fréquenté huit jours son collège local, et cela a été un grand succès. Il continuera huit jours de plus à partir de l'automne prochain quand il sera diplômé avec un Certificat de la Vie Contemporaine.

Quand nous avons parlé avec la maman de Keith, Catherine, Keith avait, la veille préparé le dîner pour sa famille. Avec un soutien, il avait acheté et cuit la viande et préparé et cuit les légumes.

Keith a toujours un appareil photo numérique avec lui, et lui et sa famille trouvent que c'est un merveilleux support pour communiquer, et aider Keith à exprimer ce qu'il veut dire en fournissant une base immédiate sur laquelle engager la conversation.

Keith a également économisé et a acheté son propre ordinateur portable. Il a récemment participé à un programme pilote local pour faire sa propre «biographie numérique», en choisissant lui-même les photos et la musique, tapant des mots avec de l'aide, et en y insérant des détails comme les recettes qu'il aime cuisiner.

La famille de Keith a pour objectif de lui fournir autant d'occasions que possible pour des interactions sociales. Les situations sociales sont également intégrées dans son programme d'activité. Keith a tissé de bons rapports avec les gens dans la communauté locale. Il a aussi d'autres amis handicapés qu'il a rencontrés à travers différentes activités telles que des cours d'art. Keith parle à une de ses amies au téléphone chaque semaine, et elle est récemment venue pour rester avec lui.

Problèmes chez les jeunes adultes

La période qui a suivi le départ de l'école pour commencer celle de jour pour adultes a été extrêmement difficile pour Keith et sa famille. Quand il devait y aller, Keith aurait refusé de sortir de sa chambre le matin en mettant son lit en travers de la porte. Le changement dans le transport en lui-même s'est avéré difficile - il y avait de gros problèmes pour faire monter Keith dans le bus et Catherine décrit que Keith était «paralysé par la peur» quand le bus arrivait. Avec le recul, Catherine estime que Keith n'a pas eu une préparation suffisante pour faire face aux changements à venir, et elle estime que, à cet égard, le système a échoué.

Keith se développe sur des routines prévisibles et des calendriers précis. Des événements imprévus peuvent causer de gros problèmes avec des comportements difficiles tels que s'accrocher à des objets ou des personnes et ne pas lâcher prise quand on le lui demande. Souvent associé aux changements inattendus, ces comportements se produisent aussi plus généralement dans une situation où Keith est effrayé ou qu'on lui demande de faire quelque chose qu'il ne veut pas faire.

La famille de Keith a le sentiment que, quand ils ont réalisé qu'il n'y avait rien d'autre à lui offrir que le service de jour, ce fut le début d'un parcours difficile et important que Catherine décrit comme très sombre. La famille a vu une percée quand Keith a eu une Evaluation du Comportement Positif. Cela a permis d'identifier des déclencheurs concernant l'anxiété de Keith, ainsi que certains facteurs possibles contribuant à s'agripper sans lâcher prise. En outre, les grandes avancées se sont produites lorsque Keith a reçu son appareil photo numérique. Il a commencé à l'utiliser pour interagir de manière efficace. Son ordinateur portable a aussi donné de nouvelles façons d'interagir avec les gens. La famille de Keith a d'abord été inquiète quand Keith a été enrôlé dans sa classe pour faire sa biographie numérique car il ne connaissait aucun des onze participants pas plus que le tuteur. Malgré tout Keith est moins anxieux au niveau social qu'auparavant. De plus, il a beaucoup apprécié le cours. Lui et sa famille sont très fiers du résultat.

L'acquisition d'une voiture fut une autre percée. Le personnel soignant peut maintenant conduire Keith là où ils doivent aller sans le stress et l'imprévisibilité du transport public.

Keith aimerait, un jour, avoir le garage familial transformé afin qu'il puisse l'utiliser comme sa propre maison, et ses parents sont désireux que cela se concrétise dans le futur. Keith a également exprimé un intérêt pour travailler. Sa famille espère qu'un emploi, peut-être quelques tâches de base dans un environnement protégé, devienne accessible pour lui.

Cela ne veut pas dire que Keith ne rencontre plus de problèmes, surtout quand les choses sont imprévisibles. Il y a eu des difficultés au cours de l'été, lorsque du nouveau personnel venait travailler avec lui. Du coup, les comportements de peur en s'accrochant aux personnes et aux choses ont augmenté. Toutefois, de plus en plus sa famille a développé des façons de minimiser ces comportements en puisant des idées dans les résultats de l'évaluation positive des comportements.

Dans le prochain calendrier, Catherine a déjà jalonné l'été comme étant un temps potentiellement difficile pour Keith, et elle envisage de préparer Keith tout au long de l'année. Elle se rend compte que les parents de Keith ont appris à ingérer la quantité d'informations dont Keith a besoin à l'avance afin de le préparer sans stress ni angoisse à de nouvelles situations ou événements. Au cours des dernières années, Catherine estime que les progrès de Keith sont simplement extraordinaires.

L'histoire de Victoria – Une peur des verres

Victoria a 26 ans et vit dans un appartement en Essex, une courte distance en voiture de ses parents, Jane et Alan. Un membre du personnel est présent dans le bureau de l'immeuble 24 heures par jour, pour soutenir Victoria et les résidents des autres appartements. Victoria n'a pas souvent besoin de l'aide du personnel de soutien, même si elle va parfois discuter avec eux si elle se sent seule. La maman de Victoria, Jane, vient faire un tour au moins chaque semaine pour une visite sociale, et pour aider aux tâches ménagères.

Quand elle avait 19 ans, Victoria a déménagé à Grimsby et a passé trois ans au collège. D'abord, elle ne voulait pas y aller, puis une fois là-bas, elle a beaucoup aimé, si bien, qu'à la fin elle ne voulait plus partir. Au retour de Grimsby, le travailleur social de Victoria a facilité son passage de déménagement dans son immeuble. Elle a facilité la transition en rendant des visites à Victoria et à sa famille à Grimsby avant le déménagement.

Problèmes chez les jeunes adultes

Au cours des dernières années, Victoria et sa famille ont été confrontées à des questions difficiles. A la suite d'un incident au cours duquel Victoria a balayé quelques verres d'une table lors d'une explosion de colère dans un restaurant, elle a développé une forte crainte des verres et de la vaisselle en verre. Maintenant, c'est difficile de la convaincre de sortir quand elle soupçonne la présence de verres et de vaisselle en verre. Il est difficile de savoir si Victoria panique à l'idée qu'elle pourrait casser des verres (comme dans l'incident initial), ou si elle a développé une phobie à ce sujet.

Bien que cela soit très difficile, Victoria et sa famille travaillent autour de ce problème. Victoria n'utilise que de la vaisselle en plastique à la maison. Sa famille réussit parfois à la convaincre de sortir même quand elle ne le veut pas et, ses parents constatent qu'elle s'amuse.

Cependant, il y a eu de nombreuses occasions où Victoria n'a pas voulu participer à des sorties alors que ses parents étaient persuadés qu'elle s'y amuserait. L'intérêt de Victoria semble changer assez rapidement, et elle va parfois arrêter de faire une activité sans avertissement ni explication.

Avoir le contrôle sur le planning aide Victoria. Par exemple, elle a été en mesure d'organiser et de participer à un barbecue dans son immeuble, et elle a apprécié d'être en mesure de contrôler les aspects de l'événement. La famille de Victoria pense qu'une ordonnance médicale récente d'antidépresseurs pourra également aider Victoria avec son anxiété.

Victoria est très active sur les réseaux sociaux. Elle a un sens de l'humour fantastique et peut être très sociable si elle est dans le bon contexte. Quand je l'ai rencontrée, Victoria était impatiente de voler vers la France pour des vacances avec son père, Alan, qui est pilote. Victoria économise déjà pour son 30ème anniversaire où un bal est prévu au programme.

L'histoire d'Andrew –

Des options de travail affectées par des problèmes de sommeil

Andrew, 24 ans, vit d'une manière indépendante depuis 2006 dans un appartement près du bord de mer, et il est très content. Il vit tout près de sa famille proche et voit régulièrement sa tante et sa grand-mère. Il communique régulièrement par téléphone avec sa maman qui habite maintenant en Ecosse.

Andrew travaille deux jours par semaine au supermarché local à dix minutes de voiture. Andrew conduit sa propre voiture, a un intérêt pour les véhicules à moteur et a récemment complété un diplôme de mécanique. Lorsque nous avons interviewé Andrew, il attendait son certificat et pensait à la possibilité, dans le futur, de travailler dans un garage.

Problèmes chez les jeunes adultes

Andrew dit que sa principale difficulté est le sommeil. Il lui a toujours été très difficile de dormir la nuit, et ne peut pas s'endormir s'il n'a pas le téléviseur. Puis, c'est extrêmement difficile pour lui de se réveiller le lendemain. Quelquefois, il continue de dormir avec le bruit de deux téléphones mobiles, sept alarmes de réveils, le téléviseur à plein volume, et une lampe programmée pour s'allumer en même temps que les alarmes. Ce problème a limité les options d'Andrew dans son travail, bien que maintenant il a pu arranger un horaire de travail compatible avec ses habitudes de sommeil. Andrew doit rencontrer un expert du sommeil pour discuter de ses difficultés.

Andrew sent qu'il est assez réservé et trouve la socialisation difficile. Un travail dans le secteur de la distribution, et plus particulièrement le contact avec les clients, l'a beaucoup aidé. Cependant, rencontrer de nouvelles personnes reste difficile pour Andrew.

Andrew a également eu des problèmes avec la déprime et l'anxiété. Par exemple, il n'a pas pu faire certains examens médicaux (notamment pour un œsophage étroit) en raison de l'anxiété sur les procédures. Cependant, Andrew a également été en mesure de surmonter certaines de ses craintes. Il avait peur des aiguilles, alors il a abordé la crainte de front en se faisant faire plusieurs tatouages.

L'histoire d'Eleonor – La famille soutient la fondation pour une vie autonome

Eleonor a 28 ans et vit dans son propre appartement à Brentwood, avec l'aide de ses parents, Alison et Eddie, et 52,5 heures de personnel de soutien par semaine. Elle a vécu de façon indépendante depuis deux ans. Avec son personnel de soutien, Eleonor va à des cours de yoga (parfois elle prend même son père avec elle), de natation, au cinéma, va chez le coiffeur et la manucure, et une fois par semaine à un groupe social pour les personnes ayant une déficience intellectuelle. Eleonor utilise aussi son ordinateur et un iPod avec compétence, et elle est devenue tout à fait apte à résoudre les problèmes techniques (ayant fatigué son père autoproclamé iPod phobique!).

Après avoir quitté l'école à 19 ans, Eleonor a déménagé dans un collège au Pays de Galles, où elle a vécu dans une variété de logements subventionnés (toujours avec du personnel 24/24). Après cela, et avant son appartement actuel, Eleonor a vécu pendant cinq ans au Fitzwalter House, une maison spécialisée dont le but est de préparer les gens à vivre de façon autonome.

Problèmes chez les jeunes adultes

Comme elle a vécu dans plusieurs endroits différents depuis qu'elle est adulte, Eleonor a dû faire face à un certain nombre de transitions. Eleonor prend beaucoup de temps pour s'habituer aux gens, étant initialement très timide en leur compagnie, donc changer d'équipes a été difficile. Le succès de son plus récent déménagement - à son appartement actuel, et à une vie indépendante - était tributaire de plusieurs facteurs. Eleonor avait une bonne relation avec certains membres du personnel dans son logement précédent (Fitzwalter House), en particulier un travailleur de soutien (Paulo), avec qui Eleonor s'entendait bien. Ce dernier a continué à travailler avec Eleonor pendant la transition après son déménagement à Brentwood. Pendant ce temps, le personnel de l'agence de soutien local assurait le déplacement temporaire de Paulo.

Puis, quand Eleonor semblait prête, Paulo est parti et la nouvelle équipe a repris. Les parents d'Eleonor ont également dormi dans l'appartement d'Eleonor pendant les deux premières semaines, et parfois ils sont également restés en dehors des heures de présence des soignants. Eleonor a une grande mémoire pour les symboles visuels et photos, et son appartement est équipé de nombreuses aides visuelles. Pour exemple, il y a des photos sur le réfrigérateur pour aider à préparer les repas et des photos des parents sur la touche enregistrée du téléphone (Eleonor a aussi appris à utiliser les touches mémoire pour appeler sa grand-mère). Eleonor appelle souvent ses parents, plusieurs fois par jour, parfois pour bavarder et parfois pour régler une question pratique. La maman et le papa d'Eleonor

estiment que la réussite de la vie autonome d'Eleanor repose en grande partie sur leur capacité et leur volonté à fournir beaucoup d'efforts et de temps pour la soutenir. Ils communiquent régulièrement avec les soignants, soit en face-à-face et aussi à travers un journal conservé dans l'appartement d'Eleanor, dans lequel ils peuvent, ainsi que les soignants, écrire des messages et des rappels pour les uns et les autres.

Eleanor a toujours eu une forte préférence pour la routine et déteste le changement. Les parents pensent que cela a empiré au cours des dernières années, et qu'Eleanor est un peu moins facile à vivre qu'elle ne l'était dans le passé. Depuis qu'Eleanor a atteint ses 20 ans, elle a eu tendance à être plus soucieuse des choses. Elle va poser les mêmes questions à plusieurs reprises au fur et à mesure qu'un événement approche, cherchant à se rassurer que les choses vont bien se passer, et à clarifier ce qui se produira. L'anxiété peut aussi résulter de son interprétation littérale du langage, ou quand elle se concentre seulement sur des mots spécifiques dans une phrase. Récemment, elle était en plein désarroi car un membre préféré du personnel allait «partir». Plus tard, il s'est avéré qu'on lui avait en fait dit que ce membre du personnel allait en «congé annuel». L'explication du malentendu a mis fin à l'angoisse d'Eleanor.

Au cours des deux dernières années, il y a eu des moments où Eleanor est devenue agressive, en jetant des choses dans son appartement causant parfois des dégâts. En conséquence, elle et ses parents ont décidé qu'il n'était pas raisonnable pour elle de garder ces épaisses vitres de verre qu'elle avait dans son appartement. Eleanor a également commencé à s'automutiler, parfois en se mordant la main et en se frappant au visage. Les épisodes d'agression ou d'automutilation suivent habituellement des moments d'anxiété. Le père d'Eleanor estime également que d'avoir à attendre (par exemple, quand elle veut une réponse à une question) peut déclencher ces comportements.

Malgré toutes les difficultés et les changements dans sa vie d'adulte, Eleanor aime beaucoup sa vie dans son appartement. Avec le temps et la pratique, elle devient à l'aise avec les nouvelles routines. La première fois qu'elle est passée au scanner de contrôle à l'aéroport et que ses bagages ont été fouillés, Eleanor était très contrariée et s'est fâchée avec le personnel de la sécurité. Cependant, elle a, par la suite, appris la routine et maintenant cela ne pose plus aucun problème du tout. Récemment, Eleanor est également devenue plus agile depuis qu'elle a perdu beaucoup de poids à Weight Watchers (où elle va avec une de ses soignantes). Malgré des difficultés à sortir les mots quand elle est en colère, le discours d'Eleanor semble également s'être amélioré et elle est plus disposée à essayer de dire des choses plus difficiles. Elle est aussi, désormais, brillante pour parler au téléphone. Il a fallu - et cela continue - beaucoup de travail acharné de la part de la famille d'Eleanor. Mais, en général, ils sentent que le passage à une vie plus indépendante a été très bon pour elle.

Que pouvons-nous faire ?

Automutilation

Il n'est pas besoin de préciser que l'automutilation et les comportements agressifs peuvent être extrêmement pénibles et difficiles à gérer pour les parents et les soignants.

Comme précédemment, la première chose à vérifier est de savoir si la douleur ou l'inconfort pourraient contribuer à un changement de comportement. Ensuite, l'humeur dépressive et anxieuse peut causer des problèmes. Essayez de garder les routines prévisibles, et la communication aussi efficace que possible. Essayez de travailler sur les situations qui déclenchent le comportement, et si elles se produisent uniquement dans des lieux spécifiques ou avec des personnes spécifiques. Tenir un journal de ces accès et des événements qui ont suivi et précédé le comportement peut être utile.

Enfin, gardez à l'esprit qu'un comportement difficile peut devenir «fonctionnel» socialement, même s'il ne démarre pas de cette façon.

Briser les schémas

Imaginez qu'une personne fictive, Bob, se mord la main en réponse à une douleur qu'il ressent. Quand il fait cela, supposons que les aidants demandent «quel est le problème? Voulez-vous sortir et jouer au cricket?", parce que Bob est une personne qui aime jouer au cricket, et les soignants veulent naturellement l'empêcher de se blesser. Supposons maintenant que Bob veut plus tard jouer au cricket, mais ses soignants sont trop occupés. Si Bob demande "Est-ce que je peux sortir?" Il obtiendra la réponse «non». Toutefois, s'il se souvient de ce qui s'est passé plus tôt, et mord sa main encore une fois, il se pourrait bien qu'on lui propose de jouer au cricket pour l'empêcher de se blesser. Le comportement pourrait très vite devenir le moyen le plus efficace d'obtenir un match de cricket. C'est peut être très difficile d'éviter que ces schémas s'accumulent, car la priorité est de garder la personne, et d'autres, hors de danger par l'arrêt du comportement.

Le moyen le plus rapide pour arrêter un comportement est aussi souvent très gratifiant pour la personne qui le fait. Ces modèles peuvent être difficiles à briser une fois qu'ils sont mis en place - mais c'est possible.

Si les comportements sont devenus graves ou persistants, il pourrait être utile de consulter quelqu'un qui se spécialise dans les comportements difficiles, comme un psychologue clinicien travaillant dans la région.

Le sommeil

Certaines études ont montré que plus de 50 % des personnes atteintes du SCdL ont une sorte de trouble du sommeil (difficulté à s'endormir ou à rester endormi, ou somnolence diurne), alors que d'autres estiment que les chiffres ne sont que de 12%.

Dans certaines études (Kline et al.2007) on a mentionné que, chez certaines personnes, les troubles du sommeil peuvent devenir plus sévères avec l'âge.

Une des personnes que nous avons rencontrée pour cet article (Andrew), cite le sommeil comme sa plus grande difficulté. Andrew se souvient avoir eu des problèmes de sommeil depuis son enfance, mais ils se sont accentués depuis l'adolescence. Aussi cela devient plus problématique aujourd'hui depuis qu'il a un emploi.

Les troubles du sommeil peuvent être associés à un reflux, il est donc important de faire un check-up. En outre, vous pouvez demander à votre médecin de vérifier d'autres conditions physiques qui peuvent affecter le sommeil, comme l'apnée obstructive du sommeil. Il existe certaines preuves que les personnes atteintes du SCdL ont un taux d'apnée du sommeil supérieur à la moyenne. Elle est caractérisée par le ronflement et des pauses respiratoires. La déprime et l'anxiété peuvent aussi, dans ces cas-là jouer un rôle

Il y a beaucoup de livres et de sites Web pour la mise en place des routines pour un bon sommeil de nuit. Cependant, si cela ne fonctionne pas, le médecin de famille de votre enfant (ou un autre médecin) pourrait suggérer l'orientation vers un spécialiste du sommeil, ou d'essayer un médicament prescrit pour le sommeil

Soyons conscients de l'anxiété

Les signes d'anxiété peuvent varier, et peuvent ne pas être immédiatement évidents, surtout chez les personnes qui peuvent ne pas être en mesure de vous dire facilement comment elles se sentent. Les signes visibles sont l'agitation, la déambulation, les formes d'automutilation, (principalement pincer et se gratter les bras et les jambes), irritabilité, perte d'appétit ou malaise.

Travailler sur les compétences de communication

La difficulté à se faire comprendre est susceptible d'aggraver l'anxiété sociale. Les personnes atteintes de SCdL ont parfois beaucoup de mal à s'exprimer oralement, et d'autres supports de communication pourraient être utiles. Les aides visuelles peuvent être une excellente façon d'améliorer la communication et la confiance nécessaire pour communiquer. L'appareil photo numérique et l'ordinateur portable de Keith ont révolutionné son interaction sociale. Les associations concernant les troubles autistiques sont susceptibles de donner de nombreux conseils pour aider les gens à faire face aux difficultés sociales. Ils peuvent également être utiles à connaître pour le SCdL.

Améliorer la communication peut aussi aider à clarifier les causes de l'anxiété. Il est très facile de supposer qu'il s'agit d'une chose, alors qu'en fait, il s'agit d'une autre. Clarifier tout malentendu (parfois en raison d'une interprétation trop littérale – dans le cas d'Eleanor - ou d'autres problèmes de communication) peut réduire ou même enlever la source de l'anxiété. Nous nous rendons compte que c'est plus facile à dire qu'à faire!

Soyez conscients de l'évitement

Les personnes (avec ou sans déficience intellectuelle) apprennent très vite à éviter les situations qui les rendent anxieux. Il peut être difficile pour les parents de personnes atteintes de SCdL de négocier jusqu'où aller avec les décisions de leurs enfants afin d'éviter l'anxiété, ou bien jusqu'où aller pour les persuader du contraire. Nous savons que l'évitement d'une situation, crainte ou objet, peut rendre l'inquiétude bien pire au fil du temps, parce qu'on n'a jamais appris qu'on peut faire face à l'anxiété, ou que la situation n'est pas vraiment effrayante. D'autre part relâcher le contrôle sur ce que quelqu'un doit faire ou ne doit pas faire fait aussi partie de l'évolution dans l'âge adulte. Respecter les propres décisions des personnes est clairement important.

Souvent, les personnes avec SCdL ont du plaisir à se socialiser, mais évitent toujours les situations sociales (peut-être parce que l'anxiété est si désagréable). Parfois, il est possible d'encourager doucement une personne à se socialiser d'avantage à partir de situations relativement simples. C'est parfois une question d'aider une personne à tolérer une certaine inquiétude dans le but d'apprendre que l'anxiété passe et que la situation peut devenir agréable. Nous devons poursuivre les recherches pour déterminer les meilleures façons de traiter l'anxiété sociale spécialement dans le SCdL.

Conclusions

La recherche sur le développement à long terme des personnes SCdL en est encore à ces débuts, et de nombreuses questions demeurent.

Quelle est la nature exacte des changements avec l'âge, et comment sont-elles spécifiques au SCdL? Combien de personnes vivent ces changements, et de quelle manière? Quelle est la cause des changements? Comment sont-ils liés les uns aux autres? Qu'est ce qui y contribue : des changements dans l'environnement et des changements du fonctionnement cérébral (ou une autre partie du corps)?

Nous sommes heureux d'annoncer que la Fondation CDLS continue à soutenir cette recherche en finançant le doctorat de Lisa Cochran qui suit actuellement des personnes avec le SCdL, pour décrire les changements qui sont apparus chez elles. La Fondation a également accepté de financer un nouveau doctorat pour Victoria Johnson, qui vient de commencer à travailler sur la façon dont nous évaluons les changements et ce qui pourrait aider les personnes qui les vivent.

L'adolescence et l'âge adulte sont des moments de turbulence pour tout le monde. On peut se sentir découragé (ou même effrayé) à lire certains des problèmes particuliers qui surviennent dans le SCdL, surtout si vous avez un jeune enfant qui a le syndrome. Il est très peu probable, cependant, que chaque personne connaîtra toutes les difficultés décrites dans cet article. Le développement humain est un processus compliqué, et une grande partie de la recherche en est à ses débuts. Et, quelle que soit la manière dont les changements se produisent, et comment ils peuvent se manifester, il y a beaucoup de choses que vous, et d'autres personnes, pouvez faire pour aider votre enfant. Après des phases particulièrement difficiles, souvent les familles réajustent leur manière de faire et trouvent des arrangements permettant que les choses deviennent plus faciles à nouveau.

C'était fantastique de rencontrer des jeunes avec le SCdL dans la recherche pour cet article, et de parler avec leurs familles. Un grand merci à tous d'avoir pris le temps de nous parler. Merci aussi à toutes les autres familles qui participent à notre recherche à l'Université de Birmingham. Nous avons hâte de vous voir tous à nouveau.

Extrait de « REACHING OUT », la Newsletter de la fondation de Grande Bretagne et d'Irlande pour le syndrome de Cornelia de Lange

Traduction Andrée Benz

Le conseil du mois

Afin de lutter contre le retrait de l'enfant en apprentissage de la communication, Le Docteur Marjorie Goodban recommande régulièrement, notamment lors de ses interventions aux conférences internationales, de parler distinctement en attirant le regard de l'enfant vers votre bouche par exemple en tenant l'objet à décrire à proximité de votre bouche ou en entourant votre bouche d'un anneau.

7^{EME} CONFERENCE INTERNATIONALE SCDL

Du 14 au 16 novembre 2013

Buenos Aires --- Argentine

Chers parents, chers amis,

Permettez-moi de vous lister ci-dessous le programme de la 7^{ème} conférence internationale SCDL qui s'est tenue à Buenos Aires en Argentine. Comme à l'accoutumé, le détail des interventions vous parviendra dans les prochaines éditions du journal de l'association.

- Quelques mots de la Présidente de l'association d'Argentine, Mariella Passtorizzo.
- Présentation du groupe organisateur : Paola Manucci, Florencia Pabletich, Docteur Ana Quaglio
- Quelques mots du Docteur Emilio Roldan de la Fondation Geiser
- Quelques mots du Président de la Fondation Barcelo

BLOCK 1 : SCDL, DESCRIPTION, GENETIQUE, AVANCEES

Vue générale du SCDL

- Ø Docteur Angelo Silicomi. Département de Pédiatrie de la Fondation MBBM, San Gerardo, Monza, Italie. Directeur de l'Unité de Pédiatrie, Hôpital de Monza, Italie.
- Ø Professeur Feliciano Ramos, Professeur en pédiatrie à l'Université de Zaragoza, spécialiste en pédiatrie et génétique clinique, Zaragoza, Espagne.
- Ø Docteur Juan Pie Juste. Unité de Génétique Clinique et du fonctionnement du Génome, Ecole de Médecine, Université de Zaragoza, Espagne.
- Ø Docteur S.A. Huisman, Département de pédiatrie et de génétique translationnelle, AMC, Amsterdam, Pays Bas.

BLOCK 2 : COMMUNICATION DANS LESCDL

Le développement de la parole, du langage et de l'ouïe dans le SCDL : Caractéristiques, pronostiques et traitements

- Ø Marjorie Goodban, Phd, CCC-SLP Professor and Graduate Program Director Communication Science and Disorders. College Elmhurst. Baltimor, USA

Communication de haute qualité chez les personnes atteintes de surdité et de cécité congénitale. Résultats d'un programme de recherche

- Ø Professeur Marleen Janssen, Docteur en surdité et cécité congénitale, éducation et soins spéciaux pour les jeunes, Université de Groningen, Centre d'Excellence, Royal Dutch Kentalis, Sint Michielsgestel, Pays Bas.

Une communication de qualité dans le cas de Rai, un garçon avec le SCDL

- Ø Eline Van Rooy, Kentalis, centre d'excellence pour sourd et aveugle, Royal Dutch Kentalis, Sint Michielsgestel, Pays Bas.

Consultations privées avec les médecins.

BLOCK 3 : LES PROBLEMES LES PLUS FREQUENTS DANS LE SCDL.

Reflux gastro oesophagien (gestion et traitement) et malformation Congénitale dans le SCDL.

- Ø Docteur Angelo Silicomi, Département de pédiatrie de la Fondation MBBM, San Gerardo, Monza, Italie. Directeur de l'unité :

Problèmes de dentition dans le SCDL

- Ø Docteur Douglas Clement, Baltimor, U.S.A.

Phénotype cognitif et comportemental dans le SCDL ainsi que les troubles du spectre de l'autisme

- Ø Docteur Emanuele Basile, psychothérapeute spécialisé dans les programmes de thérapie familiale. Département de psychiatrie enfantine de l'Institut Scientifique « E. Medea » Italie.

Casa dos Marco – La Maison de Marco

- Ø Docteur Gabriel Miltenberger-Miltenyi, Portugal. Chercheur principal et Coordinateur de l'unité de diagnostic moléculaire de désordres génétiques. Docteur médical pour réseau national des maladies rares.

En mémoire du président de l'association polonaise, décédé, Wieslaw Wnuk.

- Ø Docteur Jolanta Wiersba, pédiatre génétique clinique, Cheffe de département de la pathologie infantile, Université médicale, Gdansk, Pologne.

BLOCK 4 : ADOLESCENCE, AGE ADULTE, VIEILLIR AVEC LE SCDL

Aperçu du vieillissement dans le SCDL

- Ø Antonie Kline, Directrice Médicale de la Fondation SCDL des USA (Membre du SAC). Directrice de la Génétique Pédiatrique, génétique humaine, Institut de Harvey, Baltimor, USA.

Questions liées à la puberté dans le SCDL

- Ø Docteur Nathalie Blagowidow, MD PDC et directrice médicale, génétique humaine, Institut de Harvey, Baltimor, USA.

BLOCK 5 : INTERVENANTS ARGENTINS

Traitement psychologique dans le SCDL

- Ø Docteur Irma Peusner. Ph. D. en biologie. Spécialisée en psycho immunologie, Département d'immunologie, Hôpital Duran, Buenos Aires, Argentine

Etude moléculaire, SCDL en Argentine

- Ø Docteur Ana Quaglio, généticienne médicale : Directrice scientifique de l'association SCDL Argentine, Cheffe de l'unité médicale de génétique, hôpital Eva Peron, Tucuman, Argentine.
- Ø Docteur Sergio Chialina, Directeur du Laboratoire STEM, chercheur à l'Université Italienne, Institut Rosario, Santa Fe, Argentine.

Présentation de l'hôpital de pédiatrie S.A.M.I.C. « Dr. Prof Juan P. Garrahan » Département de Génétique.

- Ø Docteur Maria Constanza Vallone, Dr. Virginia Sequel Jabat, médecins de l'unité médicale de génétique.
- Ø Dr. Maria Gabriela Obregon, directrice de l'unité médicale de génétique.

Consultations privées avec les médecins.

BLOCK 6 : EXPERIENCES DANS LE MONDE

Quelques mots de Ulla Mugler, Italie, qui passe sa présidence de la Fédération SCDL à Geritjian KoeKoek, Pays Bas.

Expérience SCDL espagnole

- Ø Docteur Feliciano Ramos Fuentes, Département de pédiatrie, Hôpital Universitaire « Lozano Blesa », école de médecine, Université de Zaragoza.

Expérience SCDL italienne

- Ø Docteur Angelo Silicorni, département de pédiatrie de la Fondation MBBM. San Gerardo, Monza, Italie.

Mutisme sélectif

- Ø Docteur Antonie Kline, Directrice Médicale de la Fondation SCDL des USA (Membre du SAC). Directrice de la Génétique Pédiatrique, génétique humaine, Institut de Harvey, Baltimor, USA.

Diagnostique prénatal et évaluation dans le SCDL

- Ø Docteur Nathalie Blagowidow, MD PDC et directrice médicale, génétique humaine, Institut de Harvey, Baltimor, USA.

Auto-mutilation dans le SCDL : Trouver de nouvelles réponses avec Wiki !

- Ø Sylvia Huisman, département de pédiatrie et génétique translationnelle, AMC, Amsterdam, Pays Bas.

Différence sociale et comportementale chez les enfants et adultes avec le SCDL.

- Ø Docteur Emanuele Basile, psychothérapeute spécialisé dans les programmes de thérapie familiale. Département de psychiatrie infantile de l'Institut Scientifique « E. Medea » Italie.

Casa dos Marcos. Le premier centre de maladies rares au Portugal.

- Ø Docteur Manuel Dos Santos, Association Nationale de maladies rares, RARISSIMAS, Portugal.

L'accessibilité et la communication à la lumière de la Convention relative aux droits des personnes handicapées

- Ø Valeria Nerpiti Elizabeth, Présidente de l'ONG « SPECIAL LIFE », réalisatrice et co-productrice d'un programme radio « Vie Spéciale » de Radio Culture de la Cité Autonome de Buenos Aires, représentante légale de la Fondation « Education de l'Art Thérapeutique (FEDARTE).

Traduit de l'anglais par Andrée Benz – SCDL France

APERCU

L'Argentine, l'Argentine... Comment décrire tout ce que nous avons pu voir, sentir et découvrir!

Alors que j'ai encore les pieds sur cette terre lointaine, voici un aperçu que j'aimerais vous faire partager.

Le 13 novembre, les choses sérieuses commencent pour moi avec la journée du meeting de la fédération internationale SCDL. C'est le scénario traditionnel à chaque rencontre internationale. On compte maintenant 17 pays dans la Fédération dont onze étaient présents à Buenos Aires. Nous nous retrouvons au pied de l'hôtel Dazzler Recoletta où sont descendus un bon nombre de participants non latinos. Une navette doit nous emmener sur le lieu de la réunion - inconnu. Et là, nous commençons à nous faire à la vie en Argentine. Ici, rien n'est sûr, ce qui est organisé peut changer à tout moment. La preuve. Un ami des organisateurs ne peut plus assurer le transfert depuis l'hôtel. Un autre bus a dû être trouvé à la dernière minute, pas trop cher. Il est d'ailleurs assez dégingué. Ce qui compte, c'est d'arriver.

Le bus nous transporte à la Place del Mayo. Un auditorium d'université, prêté, nous permet de faire un bon travail de groupe de 9h30 – 18h. Après lecture des rapports comme il se doit, des décisions importantes sont à prendre. En premier, la non reconduction de mandat pour certains(es). Après 8 ans de bons et loyaux services, la présidente de la fédération, Ulla Mugler, d'Italie, laisse sa place à Geritjan Koekoek, de Hollande. Henrik Hasselstrom, du Danemark, accepte la vice-présidence qu'il assurait par intérim depuis la 6ème conférence à Copenhague. La trésorière, Clare Crawford, d'Australie, succède à son père, Peter Crawford. Ensuite, c'est le tour de décider des prochaines conférences internationales. Le Portugal concrétise son intention, annoncée quelques jours auparavant, d'organiser la 8ème conférence internationale SCDL en 2015, probablement à Lisbonne. Nous avons pu, déjà, jeter les bases pour la 9ème conférence internationale de 2017 qui se tiendrait en Hollande. Puis vient le tour de chaque représentant(e) d'évoquer les événements ou projets mis en place dans son pays pendant l'année écoulée. Il faut quitter la salle, il est 18 heures. La réunion se poursuivra le jeudi de 17h – 19h. Lieu à trouver ! Nous aurons également un cours le vendredi de 16h – 19h, pour découvrir et se familiariser avec les nouveautés du site CDLSworld encore sous utilisé. L'organisation de la Fédération est passée au crible. Des projets se mettent en place pendant que d'autres s'ébauchent.

La conférence familiale, du 14 au 16 novembre, est, pour la plus part des participants, une expérience unique et encore jamais vécue.

L'association SCDL d'Argentine, qui en est à ses balbutiements, a, avec un courage à toute épreuve, organisé cette conférence. Le budget très maigre ne pouvait prendre en compte que les dépenses de la conférence elle-même : salles, traducteurs, pauses café. L'hébergement et les repas étaient entièrement à la charge des participants. Sont présentes 60 familles d'Argentine et 15 d'autres pays latino américains. Bien souvent, pour ces derniers, il y a une seule famille par pays. Comme le Brésil, l'Equateur ou le Chili. Ces familles se lamentent de se trouver bien seules ne connaissant aucune autre famille dans leur pays.

Dès que la conférence commence et que la salle se remplit, la magie opère. Les familles sont là à l'écoute d'une cause commune. C'est un spectacle en lui-même.

Une salle trop petite et archi comble. L'organisatrice recommande aux parents de bien tenir leur enfant sur leurs genoux !



Il n'y a pas de garderie organisée pour les enfants SCDL. Les allées se remplissent aussi. Le système informatique tombe en panne très souvent. Les bénévoles sont courbés sur les équipements pour résoudre le problème. Le programme prend du retard. L'ambiance est bon enfant. Mais qu'on ne s'y trompe pas ! Les visages sont tendus vers la parole des interlocuteurs. Les médecins du SAC, portés par cette atmosphère offrent une disponibilité sans limite à ces familles qui attendent tout. Sans relâche, les exposés s'enchaînent toutes les vingt minutes pendant deux jours et demi le matin pour faire place aux consultations privées l'après-midi. Le service de traduction en espagnol et anglais est de très bonne qualité.

L'Après-midi, la liste des consultations concernant le reflux gastrique est si longue que le docteur et professeur Silicomi (Italie) prend à bras le corps toutes les demandes pour faire une seule et méga consultation dans la salle de conférence. L'avantage est que les questions des uns peuvent profiter aux autres. Cette consultation de groupe durera trois heures ! Valérie Cormier et Armand Bottani, sont très intéressés par tout ce qui se passe. Ils apprennent beaucoup, disent-ils.

Armand Bottani, avec ses connaissances linguistiques et évidemment professionnelles, sert de traducteur dans les consultations.



Docteur Antonie Kline, (Baltimor, USA) consulte dans un coin de la salle pour tout ce qui concerne le vieillissement alors que dans un autre coin, Docteur Blagowidow (Baltimor, USA) voit des patients pour tout ce qui est gynécologique. J'aperçois le docteur Douglas Clemens, dentiste, (Baltimor, USA), près de la cabine des traducteurs, observant les dents d'une petite fille. Les autres médecins : docteur Basile d'Italie, Marjorie Goodban USA, professeur Féliçiano Ramos d'Espagne essaient de trouver un place au premier étage parmi les étudiants de l'université. J'observe une autre consultation, dans le couloir d'entrée, cette fois. Trois médecins dont les qualifications et références rempliraient une page entière, se penchent sur une petite fille dont le diagnostic est remis en question. Quelle chance pour cette famille ! Où et quand et comment aurait-elle pu trouver ce panel d'éminents spécialistes ! Ce marathon d'exposés et de consultations se poursuivra jusqu'à samedi midi.

Tant de choses se sont passées dans cette salle et ces couloirs, tant de familles sont venues pour connaître le syndrome, rencontrer les médecins et partager leurs vies avec d'autres familles. Le moment des remerciements arrive sous les applaudissements bien nourris de l'assistance. Le programme a pris du retard comme dans les jours précédents. La sécurité veut fermer les portes. Les familles et médecins, prennent conscience qu'il faut se quitter. L'émotion est à son comble. Tout le monde s'embrasse et voudrait faire durer ces moments uniques.



Des familles demandent à prendre Déborah en photo avec leur enfant SCLD. Comme si l'âge de Déborah représente une gageure d'espoir.

On peut vraiment donner une décoration à cette jeune association qui a tout donné au prix d'énormes difficultés et parfois de larmes pour que cette conférence existe. VIVA ARGENTINA.

Représenter la France à la conférence était, bien sûr pour nous, une occasion de faire connaissance avec ce grand pays et ses habitants. Nous étions accompagnés du frère de Déborah ainsi que de sa marraine. Déborah, comme d'habitude, prend ses marques en point de temps. Rien ne lui fait peur ou l'effraie – tant que sa famille est près d'elle, bien sûr.

Le fait de voyager avec Déborah nous laisse assez de marge pour pouvoir enchaîner quelques visites et excursions dans le pays. Mis à part une intendance assez lourde à organiser, nous sommes ravis de constater que Déborah montre sans cesse son enthousiasme à chaque déplacement. Elle marche, visite, et marche encore. Nous sommes surpris par son infatigabilité. Elle était vraiment heureuse.

Andrée Benz
Représentant l'association SCDL – France

ASSEMBLEE GENERALE ET REUNION DE FAMILLES 2014



C'est au village de vacances « La Ferme de Courcimont », à Nouan le Fuselier dans le Loir et Cher, au cœur de la Sologne, que Nelly et Eric Maréchal ont spontanément proposé d'organiser notre prochaine Assemblée Générale et réunion de familles les 12, 13 et 14 septembre 2014. Sachant le travail que ça représente, le Conseil d'Administration leur en est reconnaissant et je les en remercie personnellement.

Outre l'ambiance chaleureuse et conviviale que nous souhaitons donner à cette édition en privilégiant des moments de discussion entre familles, vous pourrez également, comme d'habitude, profiter des conférences des professionnels intervenants sur des sujets divers tels que la communication, les troubles du comportement, l'alimentation et la digestion. Des groupes d'échanges encadrés seront destinés à vous donner la parole, à partager vos expériences et éventuellement vous enrichir de celles des autres. Une intervention particulière traitera des problématiques de responsabilités à l'âge adulte.

Cette édition sera planifiée sur 3 jours, du vendredi midi au dimanche midi, repas inclus. Un programme détaillé et les modalités d'inscription vous seront précisées dans le prochain bulletin, fin février 2014. Nous vous demanderons alors de souscrire avant fin mars.

Compte tenu de la durée exceptionnelle de ce rendez-vous, les frais engendrés pour l'accueil sur 2 nuits et la restauration du vendredi midi au dimanche midi s'élèvent aujourd'hui à plus de 23000 euros pour environ 120 personnes attendues. L'AFSCDL participera cette année encore pour la plus grande partie et il ne sera demandé aux adhérents qu'une participation de 70.00 euros par adulte et par adolescent d'au moins 16 ans, le séjour étant offert comme d'habitude à tous les enfants et aux porteurs du syndrome de Cornelia de Lange.

Des bénévoles pourront s'occuper des enfants durant les conférences.

Ce site calme entouré de bois, de Landes et d'étangs dans une région à la richesse naturelle, historique et touristique vous séduira certainement.

Christophe Boillon

Présentation du site



Nous espérons que vous serez nombreux à participer à cette nouvelle Assemblée Générale, comme les précédentes années.

A bientôt !

Nelly et Eric Maréchal

Les Membres du Conseil d'Administration

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

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

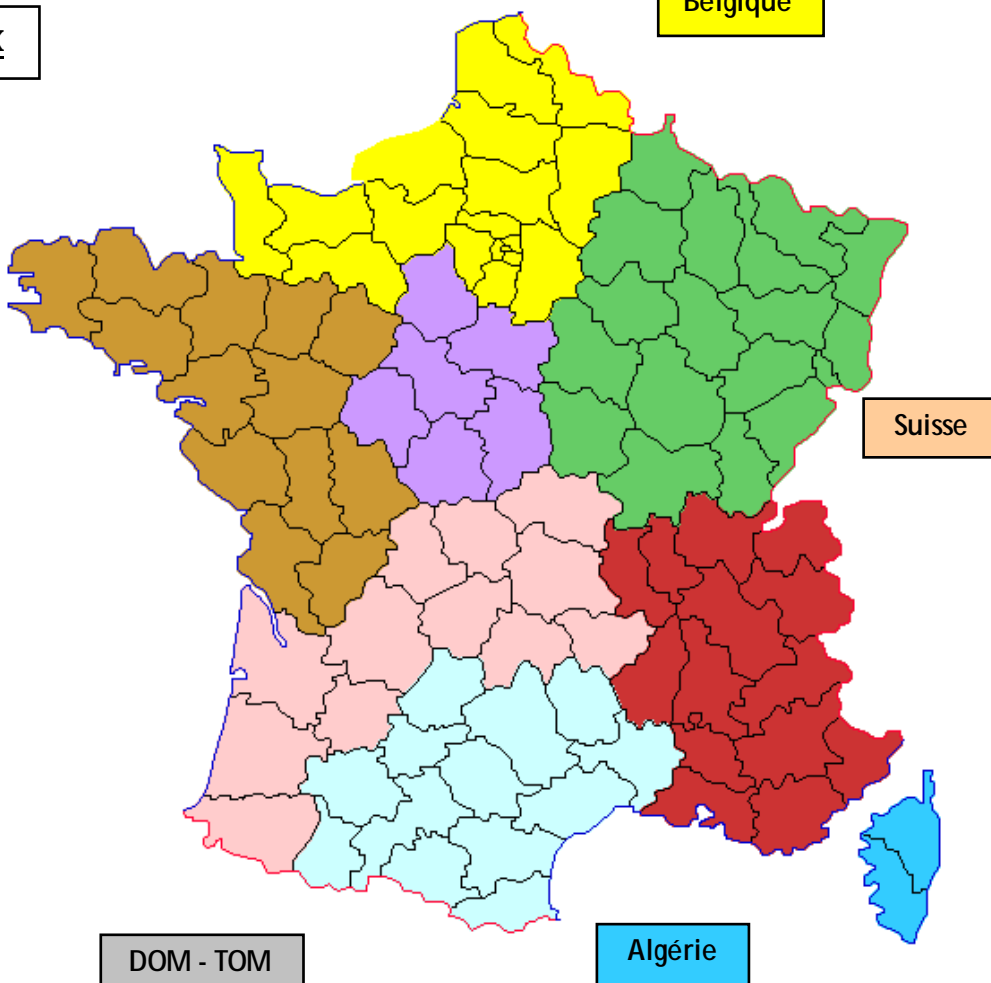
Responsable des relations internationales :

Madame Andrée Benz Juffly – 74250 Fillings

andreebenz@gmail.com

CONTACTS RÉGIONAUX

- Erwan Begasse**
Tel : 09 52 22 86 05
Email : *lywan@free.fr*
- Haute Normandie
 - Ile de France
 - Nord - Pas de Calais
 - Basse Normandie
 - Picardie
 - Belgique
- Malik Khelifi**
Tel : 04.68.30.26.95
Email : *malik_khelifi@hotmail.fr*
- Corse
 - Algérie
- Josiane Chivot**
Tel : 05.53.68.73.14
Email : *chri.herve@wanadoo.fr*
- Aquitaine
 - Auvergne
 - Limousin
- Jacques Carrez**
Tel : 03.81.56.91.44
Email : *jac.carrez@wanadoo.fr*
- Alsace
 - Lorraine
 - Champagne - Ardenne
 - Franche Comté
 - Bourgogne
- Patricia Rio**
Tel : 02.97.83.60.81
Email : *patricia.rio373@orange.fr*
- Bretagne
 - Pays de Loire
 - Poitou - Charentes
- Alain Landry**
Tel : 04 75 05 02 34
Email : *alainlandry@orange.fr*
- PACA
 - Rhône - Alpes



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

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

- Malik Khelifi**
Tel : 04.68.30.30.63
Email : *malik_khelifi@hotmail.fr*
- Languedoc Roussillon
 - Midi Pyrénées

- Catherine Brusset**
Tel : 05.59.04.19.94
Email : *kthb@free.fr*

- Christophe BOILLON**
Tel : 03.81.63.21.43
Email : *afscdl@orange.fr*
- DOM - TOM