



« 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 AFSCDL N° 49



Le « défi nature »
de Riwan

L'AFSCDL

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

Elle est reconnue d'intérêt général.

AFSCDL

6 rue Pierre Bonnard

78370 PLAISIR

Tél. : 07 80 05 99 62

E-mail: contact@afscdl.fr

Web: <http://afscdl.fr>

Conseil d'Administration :

- Christophe BOILLON – Président
- Andrée BENZ – Vice-présidente et responsable des relations internationales
- Alain SNAKKERS – Trésorier
- Jacques CARREZ – Secrétaire Général
- Rémi BOUSSEAU – Administrateur
- Malik KHELIFI - Administrateur
- Fabrice MOUTTET – Administrateur
- Patricia RIO – Administratrice
- Edwige ROUX – Administratrice
- Danielle SNAKKERS – Administratrice et Présidente d'honneur

Conseil scientifique :

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

LE MOT DU PRESIDENT



Chers amis,

Le Conseil d'Administration de l'Association Française du Syndrome de Cornelia de Lange s'associe à moi pour vous souhaiter, à vous et à vos proches, une belle et heureuse année 2020.

2019 était l'année de la conférence mondiale dont nous vous synthétiserons l'essentiel des interventions dans notre prochaine édition. En attendant, vous pourrez lire le témoignage de Mme Maryline Caddoux dans ce bulletin.

2020 sera par conséquent l'année de notre assemblée générale qui se tiendra à Marseille du 6 au 8 novembre. M. Jacques Carrez vous a préalablement transmis l'invitation et le formulaire d'inscription par courriel que vous trouverez néanmoins à la fin de ce bulletin. Nous vous invitons à ne pas tarder à vous inscrire.

Je remercie infiniment les membres du Conseil d'Administration et les nombreuses familles qui ont contribué à la publication de ce bulletin.

Christophe Boillon

Table des matières	Page
LE MOT DU PRESIDENT.....	3
Bienvenue aux familles nouvellement adhérentes	4
Intervention lors de l'Assemblée Générale 2018 - Suite.....	6
Prise en charge Orthophonique de Lili	6
Troubles digestifs et Syndrome de Cornelia de Lange	7
Témoignage de Riwan	17
Visu du parcours de Riwan	17
MON TRAVAIL À L'ESAT DE MAGNÉ	21
Des nouvelles d'Ingrid	22
Conférence Mondiale.....	24
Assemblée Générale de l'AFSCDL 2020	30

Vous souhaitez réagir au contenu de ce bulletin ou nous faire part de votre témoignage sur un quelconque autre sujet qui vous est cher ? N'hésitez pas à nous transmettre vos commentaires par email à contact@afscdl.fr

Bienvenue aux familles nouvellement adhérentes



Marie-Cécile et Nicolas NERISSON, parents d'Alix, née en 2010, des Pyrénées-Atlantiques.

Nous sommes les heureux parents de 2 enfants. Notre fils aîné, Maxime a 13 ans et notre fille Alix a 9,5 ans.



Nous avons eu en juin dernier le diagnostic de syndrome de Cornelia de Lange sous une forme modérée pour Alix. En fait nous sommes soulagés d'avoir enfin un diagnostic.

Depuis qu'elle a 10-11 mois nous voyons qu'il y a un retard dans le développement. Notre pédiatre de l'époque nous oriente vers un neuro pédiatre. Nous débutons une prise en charge par un kinésithérapeute pour la stimuler dans la mobilisation.

Puis nous quittons la Charente pour les Pyrénées atlantiques et nous commençons un suivi par une psychométricienne qui nous parle du CAMSP.

Alix n'a pas tout à fait 2 ans quand nous commençons les investigations. Plusieurs diagnostics sont écartés. Nous pensons alors que ce n'est pas si mal car cela ne nous enferme pas dans une « case ».

Puis le retard de langage apparaît, il est là présent, inexplicable, inexpliqué et c'est pour nous le plus compliqué à gérer. Pour le reste elle évolue, lentement certes mais elle évolue alors qu'en langage c'est un retard énorme.

Nous sommes alors en quête permanente pour trouver des stimulations pour le langage et des raisons à ce retard. On nous parle de PADOVAN, nous nous jetons dans cette méthode sans retenue si ce n'est le coût car bien entendu j'ai arrêté de travailler. En parallèle elle fait des séances d'orthophonie et toujours de la psychomotricité.

S'enchaîne alors des examens pour divers symptômes qui reviennent tous positifs, absences épileptiques, apnées du sommeil, allergies.

Nous consultons à Paris, Lyon (depuis PAU !) et on nous dit elle a un retard mental.

BING prend ça ! et dem.....dez-vous avec ! car entre temps Alix a grandi et nous avons quitté le CAMSP. Nous demandons donc à notre neuro pédiatre de faire des recherches génétiques, et trois ans plus tard nous savons enfin.



Malgré ses difficultés, Alix a une très bonne intégration sociale. Jusqu'à cette rentrée scolaire elle avait une scolarité dans une école classique avec une AVS (elle l'a eue 3ans).

Comme elle a développé une grande dépendance à l'adulte et qu'elle manque cruellement de confiance en elle, nous avons décidé de la mettre dans une école Montessori. Notre objectif est qu'elle sache lire écrire compter et surtout nous voulons lui prouver qu'elle peut faire des choses par elle-même sans l'aide d'un adulte. Nous restons bien sûr vigilants à son bien-être.

En dehors de l'école Alix adore la musique et va dans une école de musique qui lui convient tout à fait. Elle fait également de la danse contemporaine et de la zumba où elle s'éclate avec ses anciennes copines de classe.

J'espère ne pas avoir été trop longue...

Je tiens enfin à signaler que durant ces années nous avons rencontré des gens extraordinaires, d'une bienveillance au-delà de l'imaginable. Merci à eux, leur bienveillance écrase les mauvaises rencontres que nous avons pu faire.

Notre combat pour Alix ne fait que commencer nous en sommes conscients et vous avoir trouvé va j'en suis sûre nous aider.

Marie-Cécile et Nicolas NERISSON

Intervention lors de l'Assemblée Générale 2018 - Suite

Prise en charge Orthophonique de Lili

Samedi 22 septembre 2018

Journées de l'Association Française du Syndrome de Cornelia de Lange

Lili est âgée de 6 ans 11 mois et atteinte du syndrome de Cornelia de Lange sous sa forme modérée.

Elle a été diagnostiquée à 3 mois et prise en charge précocement au CAMPS pédiatrique.

Je la rencontre en libérale deux fois par semaine depuis 2 ans.

Actuellement, elle est scolarisée en classe ULIS primaire.

Toute prise en charge orthophonique commence par un bilan initial, composé d'une Anamnèse, c'est à dire un entretien avec les parents qui retrace l'histoire de la maladie.

Ensuite c'est le Bilan lui-même (évaluation du langage oral et/ou écrit et de la communication à l'aide de tests étalonnés et d'une observation clinique). Duquel découleront les Conclusions et le projet thérapeutique.



Pour Lili le bilan s'est déroulé sur des temps de jeu. J'ai alors pu observer qu'elle s'exprimait par des mots isolés et déformés, qu'elle ne faisait pas de phrase et qu'elle était difficilement intelligible hors contexte. En revanche sa communication non verbale était de très bonne qualité et le regard très présent. Le projet thérapeutique était alors :

- Enrichir le vocabulaire.
- Améliorer son intelligibilité.
- Tendre à la construction de phrases simples.

Nous avons donc entamé des séances d'une durée de 30 à 40 minutes. Ces séances s'appuient avant tout sur les intérêts de Lili et donc sur le jeu et la manipulation d'objets divers et variés.

C'est en jouant que l'enfant construit son langage et la compréhension de celui-ci. Rester au plus

près des intérêts de Lili, sans « Griller » les étapes de son développement et accompagner Lili afin qu'elle exprime au mieux ses besoins et ses émotions sont les piliers de cette prise en charge et de toutes les prises en charge orthophoniques.

Le temps de salle d'attente fait également partie intégrante de la prise en charge car c'est un moment de communication et de recueil d'informations que l'on pourra reprendre avec l'enfant.

Aujourd'hui après 100 séances, Lili utilise de plus en plus de mots à l'oral, fait de plus en plus de phrases. Son jeu s'est complexifié. Un nouveau bilan d'évolution a pu être fait avec des épreuves étalonnées protocolaires.

Amandine VAIDIE-SAID
Orthophoniste en exercice mixte (libéral et hospitalier)



Dr Laurent REBOUSSOUX
Gastroentérologie pédiatrique
CHU Bordeaux

Introduction

Bien que le docteur Rebouissoux soit un spécialiste du RGO (régurgitation gastro œsophagienne) en pédiatrie, il ne prétend pas nous apprendre quoi que ce soit sur le syndrome, que la situation génétique est certainement mieux connue des parents que des médecins et si certains de ses propos sont mal interprétés ou même paraissent blessants, ce n'est pas voulu et il s'en excuse d'avance. Il invite les familles à ne pas hésiter à l'interrompre pour poser des questions. Il a même envie de dire que c'est enrichissant d'interrompre la présentation pour apporter un témoignage ou pour poser une question, ou soit, parce qu'il utilise des termes purement médicaux pouvant, à première vue, être blessants pour les familles pour la prise en charge de leur enfant.

Le Dr. Rebouissoux continue en disant :

Nous allons donc parler des différentes situations digestives qui peuvent survenir dans le cas du Syndrome de Cornelia de Lange (SCDL). Je ne vous ferai pas l'affront, en introduction, de vous rappeler ce qu'est le syndrome de Cornelia de Lange, pour aller directement vers le sujet et la prise en charge digestive de ces enfants, adolescents et jeunes adultes qui présentent les symptômes du syndrome en espérant apporter cette expérience qui est la nôtre en gastro entérologie pédiatrique des troubles digestifs.

Principales pathologies digestives rencontrées dans le SCDL

- **Reflux Gastro Œsophagien (RGO)**
 - **Troubles physio pathologiques**
 - **Constipation**
 - **Volvulus / occlusion intestinale**
-
- Le RGO, mentionné dans la littérature médicale validée par des recherches internationales, est la pathologie la plus courante dans SCDL.
 - D'autres situations digestives peuvent également poser des problèmes comme les troubles du transit qui peuvent causer de sérieux soucis au quotidien.
 - Des troubles physiopathologiques : pourquoi on a cette difficulté au quotidien, comment on peut y remédier ?
 - Nous parlerons également d'un problème rare et beaucoup plus aigu : le volvulus / occlusion intestinale. Même si c'est en tout petit dans la présentation, on ne peut l'ignorer.

Et n'hésitez pas à m'interrompre pour apporter votre vécu ou dire tout ce que vous n'avez jamais osé dire sur les problèmes digestifs du SCDL.

Un texte, rapporté par le « American Journal of Medical Genetics (Seminars in Medical Genetics 172-206-213- (2016)) » nous parle d'une expérience italienne sur une cohorte de 73 patients, adolescents et adultes allant de 15 à 49 ans. L'article dit que les résultats confirment le RGO comme étant le principal problème médical de ces patients chez

l'enfant et le jeune adulte. D'autres aspects (qui ne nous concernent pas dans la présentation d'aujourd'hui) devraient être pris en considération dans le suivi médical comme la tendance à l'obésité (surtout à l'âge adulte), la constipation, l'épilepsie, l'ouïe et les problèmes visuels. Les problèmes de comportement sont particulièrement fréquents.

Les parents sont les mieux placés pour observer leur enfant car des situations cachées ne permettent pas toujours de verbaliser et exprimer la douleur et son vécu. Notre rôle, à nous médecins, est d'entendre les parents et de rechercher la douleur cachée. Vous, parents, vous avez le rôle d'assurer le bien-être de votre enfant dans le temps et de nous aider, nous médecins, avec les symptômes et les problèmes de la vie quotidienne. Après, à nous de rechercher pourquoi l'enfant ne va pas bien à un moment ou à un autre.

Le reflux gastro œsophagien.

La première partie du sujet est de rappeler ce qu'est RGO puisque par définition vous n'êtes pas médecin et donc que vous n'avez pas toutes les connaissances pour bien comprendre ce dont nous allons parler.

Dans la population en général, exclusion faite du SCDL, le RGO est une situation clinique extrêmement fréquente chez l'immense majorité des nourrissons et jeunes enfants ne présentant aucune anomalie génétique et qui, dans la situation habituelle, va s'améliorer dans le temps. Chez les enfants SCDL, cette situation d'évolution d'histoire naturelle qui va vers une amélioration, ne sera, malheureusement, peut-être pas aussi favorable. Il y aura, plus que d'habitude, la nécessité de mettre en place un traitement un peu plus invasif que pour un RGO courant sensé évoluer d'une façon habituelle.

La prévalence que l'on rencontre dans la population générale est :

- Dans les années 50, on l'estimait de l'ordre de 1/1000 nourrissons
- Au début des années 80, les chiffres augmentent allant de 1/300
- Dans les dernières études, on pense que c'est 1 pour 5 nourrissons

L'augmentation, très nette, est-elle liée à des modifications alimentaires, au mode de vie, à des agents contaminants extérieurs ? Ou bien parce qu'on s'y intéresse plus ? Du coup, on le remarque plus, on cherche et on trouve. On estime qu'un nourrisson sur cinq aura un reflux gastro œsophagien en dehors de toute anomalie génétique. On voit une réelle pathogénicité entraînant des troubles gênants chez l'enfant et ensuite l'adolescent.

Qu'est-ce que le RGO ?

C'est la remontée du contenu de l'estomac - du contenu gastrique - à travers l'œsophage. En anatomie, pour rappel, l'œsophage est le tuyau qui amène les aliments de la bouche jusqu'à l'estomac. L'estomac est une poche qui, dans une situation normale, va servir à brasser et mixer les aliments, pour ensuite descendre dans le tube digestif pour aller dans l'intestin grêle qui va absorber les aliments en faisant passer tous les nutriments, les sucres et les graisses dans le sang. Ensuite, ce sera le passage vers le colon, une espèce de gros tuyau qui termine le tube digestif permettant de fabriquer les selles de façon définitives en les moulant pour les extérioriser ensuite.

Quand on parle de RGO, cela se passe uniquement en haut du tube digestif. Donc, l'estomac et l'œsophage.

- **Les régurgitations** sont des petites remontées alimentaires courantes chez l'enfant, pouvant perturber le quotidien, mais suffisamment modérées pour ne pas gêner la vie quotidienne. Le contenu gastrique remontant soudainement, de façon involontaire et sans effort dans le pharynx ou la bouche accompagne l'éruption physiologique. Une régurgitation n'est pas une maladie.
- **Reflux gastroœsophagien (RGO)**: c'est le contenu gastrique remontant dans l'œsophage. On parle de RGO quand les régurgitations deviennent trop importantes ou trop fréquentes, donc pathologiques. Le RGO est une maladie extrêmement fréquente, souvent bénigne et qui guérit dans la majorité des cas en dehors de toute anomalie génétique. Si par contre, ce n'est pas traité, les traces subsistent à l'âge adulte. Dans 63% des cas de RGO à l'âge adulte, on retrouve des antécédents dans l'enfance qui n'ont pas été traités.
- **Vomissement** : contenu gastrique involontairement émis par la bouche avec force. C'est l'étape supérieure de gravité. On est dans une pathologie différente.

Question : Quels sont les conséquences qu'entraînent un RGO à l'âge adulte ?

Réponse : Un ulcère qui donne une œsophagite tactique. Un ulcère non soigné pendant longtemps peut aboutir à un cancer de l'œsophage. Le cas de l'Hélico Bacter Piloni est une bactérie dans l'estomac, qui peut, effectivement, donner des brûlures d'estomac et causer des ulcères aboutissant après 30 ou 40 ans à un cancer de l'estomac. Un bon traitement dans le cas du RGO est nécessaire pour éviter d'avoir un cancer à 50, 60 ou 70 ans après des dizaines et des dizaines d'années d'exposition à trop d'acide qui remonte. Et cela est aussi valable pour les enfants SCDL.

Tous les reflux ne sont pas visibles. Surtout s'ils remontent jusqu'à l'œsophage et non pas à la bouche. Cela demande une observation accrue de son enfant pour s'en rendre compte. Dans le cas des enfants SCDL, ce n'est pas évident d'interpréter tel ou tel mouvement ou attitude. Parfois c'est un mâchonnement, comme si l'enfant avait un chewing gum dans la bouche. On a l'impression qu'il n'a pas fini de manger, que l'enfant garde des aliments dans la bouche. C'est simplement des aliments de l'estomac qui remontent. Du coup, le reflux se manifeste par des signes indirects, des signes de douleur, par exemple renverser la tête en arrière, ou même tout son corps se tord en arrière (syndrome de Sandifer), l'enfant demande beaucoup à boire comme pour, instinctivement calmer la douleur.

La nutrition chez les petits

Dans la pédiatrie nutritionniste, les recommandations internationales préconisent que le lait de référence en première intention pour le nourrisson est le lait maternel. Si cela n'est pas possible ou si l'enfant n'est plus en âge de recevoir le lait maternel vers 8 ou 10 mois, le lait conseillé, est, effectivement, le lait de vache ou en tout cas le lait de vache modifié. On ne parle pas du lait qui sort du pis de la vache, ni du demi-écrémé UHT du supermarché, mais du lait de vache en boîte déshydraté de nourrisson pour bébé. Ce lait est modifié en enlevant du sel, en ajoutant de la vitamine D et des acides gras essentiels. Ce lait est trafiqué dans le bon sens du terme pour être parfaitement adapté aux besoins du nourrisson. Tous les laits pour bébé sont standardisés (Galia, Nestlé, etc.) pour lesquels il y a des recommandations internationales étudiées et adaptées.

Donc, tous les substituts de lait qu'ils soient d'origines végétales ou animales (amande, avoine, châtaigne, ânesse ou chamelle) ne sont pas adaptés au niveau nutritionnel. Exception faite pour deux produits : 1) le lait de riz qu'on trouve dans les boîtes pour bébé à la pharmacie (je ne parle pas des jus de riz qu'on appelle lait et qui se trouvent dans les supermarchés), marqué lait adapté, et 2) pour le lait de soja mais pas avant six mois, parce qu'il peut y avoir des perturbateurs endocriniens dans le soja transgénique ou autre et qu'on n'a pas de recul suffisant pour dire si c'est inoffensif chez le petit nourrisson, première chose et deuxième chose, des phyto œstrogènes pouvant, également, perturber le développement de l'enfant. On peut aussi donner le lait de soja au jeune enfant s'il a une allergie à la protéine de lait de vache qui peut être un facteur de RGO chez l'enfant SCDL également.

Il n'y a pas de publication pour les plus grands en termes de lait. Pourquoi ? Parce que le lait est le seul aliment assurant les besoins nutritionnels quand on est tout petit. Au fur et à mesure que l'enfant grandit, les apports en lait sont modifiés. Il n'y a pas d'interdit à donner du lait d'amande (toutefois sans aucune référence scientifique) si à côté il y a des légumes, de la viande, donc pas de carence nutritionnelle.

Question : L'acide qui remonte dans le cas du RGO peut-il générer des attaques au niveau des gencives ?

Réponse : Pas à ma connaissance, mais au niveau des dents, oui. Ce qui est démontré dans un RGO non soigné remontant loin dans le temps, c'est une déminéralisation et des caries fréquentes.

Question : Si le reflux est léger, comment peut-on faire un examen léger ?

Réponse : C'est une très bonne question. Il faut, déjà, définir si l'examen est léger donc banal ou pathologique pour justifier un traitement. Mais aucun n'est anodin. Il y a plusieurs types d'examen dont je parlerai plus loin.

Question : Notre fille a absorbé un produit de contraste pour une fibroscopie et une radio.

Réponse : Ce genre d'examen n'est pas anodin. La plupart se font sous anesthésie générale pour le confort du patient en premier, et aussi pour que l'équipe médicale puisse faire un bon travail.

Question : Ma petite a été traitée des années avec des anti-reflux, genre Omeprazole. A son opération, on s'est aperçu que ses organes étaient brûlés, collés, alors qu'elle était sous traitement pendant des années. Est-ce que c'est normal aujourd'hui ?

Réponse : Non, ce n'est pas une situation normale mais pathologique. Le RGO est une maladie qui ne s'améliore pas toujours sous traitement. Si le premier traitement, moins invasif, ne donne pas de résultat, on passe à la deuxième

ligne de traitement. Si ce plan B ne donne pas de résultat avec l'Omeprazole, l'Inexium, etc., on passe au plan C qui est la chirurgie. Plus lourde et plus fréquente chez les enfants SCDL.

Question : Le grincement des dents indique-t-il un reflux ?

Réponse : Ce n'est pas classique dans le RGO. Mais plutôt une question du comportement. L'irritation des dents avec caries précoces et troubles de l'émail peuvent indiquer un RGO.

Du coup, on va continuer la présentation, même si les questions/réponses permettent d'être interactifs.

Le reflux gastro œsophagien est extrêmement fréquent chez le bébé prématuré. Pourquoi ? Parce que, par définition, le prématuré est né avant terme, à 8 mois de grossesse. Celui qui naît à 7 mois de grossesse est un peu prématuré, à 6 mois de grossesse, il est très prématuré et à 5 mois de grossesse, c'est un prématuré avec un pronostic très inquiétant. Plus on est prématuré, plus le risque d'avoir un RGO est élevé, parce que tous les systèmes sont immatures. Du coup, le cerveau, le cœur, les poumons, le système digestif, etc., ne permettent pas un bon fonctionnement. Le prématuré ne peut pas d'emblée être nourri normalement et 85% d'entre eux ont un RGO.

Avant trois mois, les bébés Lambda ont une prévalence de RGO de 7 sur 10, ce qui n'est pas exceptionnel. En grandissant, la prévalence diminue pour atteindre 1 sur 5. Ce qu'on retient chez le petit nourrisson de 0 à 3 mois et de 4 à 6 mois, c'est que dans 20% à 70% des cas, les régurgitations sont assez fréquentes. Puis, brutalement, dès 6 mois, elles diminuent de 20% à 40% et disparaissent en dessous de 20% dès 10 à 12 mois. Donc, le RGO évolue d'une manière naturelle avec l'âge, encore plus s'il est traité. Ce qui, encore une fois, est moins certain pour l'enfant SCDL dont le RGO, au fur et à mesure qu'il grandit, ne va pas suivre la même amélioration et justifiera d'un traitement plus invasif et plus agressif.

Les troubles physiopathologiques

Incompétence de la barrière anti-reflux (SIO) : On sait que dans le RGO, le sphincter inférieur (ou clapet) de l'œsophage a tendance à ne pas bien se fermer. Si pour les enfants c'est un problème qui se guérit, on s'intéresse de plus en plus aux enfants et adultes SCDL pour qui le sphincter inférieur ne se ferme pas bien. Pourquoi ? D'une part parce qu'il est trop mou et cette absence de tonus – hypotonie - est très caractéristique chez les enfants porteurs du SCDL, et d'autre part, par des ouvertures et fermetures inappropriées. Le sphincter laisse remonter des aliments à des moments où il ne devrait pas s'ouvrir. Normalement, ce clapet en bas de l'œsophage s'ouvre et se ferme que quand on déglutine ! Au moment où on parle il est fermé, sauf si on avale sa salive de temps en temps. Quand le clapet ne fonctionne pas bien, il va s'ouvrir alors qu'il n'y a rien qui descend. Du coup, le contenu de l'estomac aura tendance à remonter. C'est une cause importante de RGO chez les SCDL.

Anomalies anatomiques : Il peut aussi y avoir des anomalies anatomiques, des malformations. Par exemple, une hernie hiatale dont le clapet est tourné vers le haut au lieu d'être en position intra-abdominale, tourné vers le bas dans l'abdomen, peut contribuer aux remontées gastriques de façon importante. Dans l'organisme, un organe fonctionne bien s'il est dans sa position habituelle.

Retard de vidange gastrique = trouble moteur : Des anomalies neurologiques du système nerveux autonome sont associés au SCDL. Du coup, l'estomac ne se vidange pas correctement. En fait, les nerfs, ces petits filaments, qui partent du cerveau, descendent au thorax pour commander à l'estomac de se vidanger et faire partir les aliments vers l'intestin, ne vont pas bien fonctionner et de fait, l'estomac ne va pas bien se brasser, se contracter et se vidanger. Il va y avoir, ce qu'on appelle, une stase gastrique qu'on rencontre souvent dans le SCDL.

Question : Peut-il y avoir un lien entre le retard de la vidange gastrique d'origine neurologique et la constipation opiniâtre chez les enfants SCDL ?

Réponse : Oui probablement. Sans être trop technique, il y a ce qu'on appelle une dysmotricité, c'est-à-dire un trouble de la contraction. Le tube digestif est un tuyau du haut vers le bas qui se contracte un peu comme le phénomène d'un reptile, et qu'on appelle des contractions péristaltiques pour faire avancer et descendre les aliments de l'œsophage à l'estomac, et ainsi de suite ça se resserre. Pour que cela se contracte, il faut des nerfs et des muscles. Effectivement, s'il y a des anomalies de la commande nerveuse, il peut y avoir des troubles de la vidange gastrique pouvant aussi

expliquer les troubles de contraction au niveau du colon et du coup la constipation. Il peut y avoir d'autres anomalies aussi rencontrées d'une façon non exceptionnelle dans le SCDL. Des petites anomalies anatomiques qui montrent un clapet trop haut, trop court, pas assez bas dans l'abdomen. L'estomac peut, aussi, avoir une faible capacité qu'on appelle une micro-gastrite. Alors, il faut fractionner la nourriture en plusieurs repas, en donner peu à la fois pour éviter le reflux.

Pour continuer avec la physiopathologie, la position couchée est aussi une explication du RGO. Si la tête est au même niveau que l'estomac, il y aura un nombre plus important de remontées gastriques que dans la position verticale. En effet, les enfants SCDL, du fait de l'hypotonie, du manque de tonus musculaire au niveau du dos, de la tenue de la tête au niveau du cou, du retard de motricité provoquant un retard de la marche, seront allongés plus que les autres enfants et plus longtemps. Cela favorisera le RGO de même que la position assise prolongée qui comprime l'estomac.

L'exposition au tabac passif dans la maison ou dans la voiture peut favoriser le RGO, car le tabac est un contaminant qui va diminuer la fermeture du sphincter inférieur du clapet. De même que le café, le chocolat, la menthe ou si on mange très gras.

Dans l'histoire naturelle, il faut garder en tête que le RGO s'améliore quand l'enfant commence à manger des aliments solides, qu'il a la tête bien haute, qu'il va marcher, qu'il ne reste pas trop longtemps assis, que son estomac se vidange mieux parce qu'il est plus tonique. Si cela peut aussi être le cas de nombreux enfants SCDL, pour les autres, ces acquisitions sont retardées dans le temps et justifieront, sans doute, un traitement médicamenteux et peut-être une intervention chirurgicale derrière.

Les complications du RGO

L'œsophagite **peptique** (liée à l'acide). C'est une inflammation de l'œsophage avec des érosions et des ulcérations de la paroi interne de l'œsophage dues au reflux gastrique acide. Le fait de consommer beaucoup de liquide, de crier ou de s'arque bouter en arrière sont des signes de ce problème. Une œsophagite peptique peut entraîner une perte de poids.

Une anémie : On note aussi le risque d'anémie, car dans le cas de saignements internes, les globules rouges diminuent. L'enfant peut aussi vomir du sang qui, tout en inquiétant les parents, sera un indice pour rechercher la cause d'un RGO.

Une sténose de l'œsophage : Le fait que tous les éléments ne sont pas toujours réunis pour diagnostiquer un RGO chez l'enfant SCDL peut créer une sténose de l'œsophage dite peptique car associée au reflux et constitue la complication essentielle et la plus fréquente du RGO. C'est-à-dire un rétrécissement de l'œsophage, à l'endroit irrité par le RGO, gênant le passage des aliments.

Des atteintes neurologiques peuvent favoriser l'œsophagite peptique chronique sur un reflux et c'est ce qui nous intéresse aussi aujourd'hui. Le retard des fonctions supérieures peut être à l'origine du RGO par le biais de ce qu'on a déjà dit, d'un trouble des nerfs, de l'hypotonie, des troubles de l'alimentation. L'enfant n'avale que du liquide refusant toute nourriture mixée ou solide. Toutes ces raisons-là vont expliquer la persistance et les complications du RGO.

Des signes respiratoires et de l'asthme sont clairement démontrés par un RGO non traité au long cours. De façon exceptionnelle, il peut y avoir des malaises graves, en dehors de tout SCDL, comme la mort subite du nourrisson. Un RGO peut, sur un reflux, faire des épisodes de douleur importants pouvant aller à la bradycardie, l'évanouissement puis l'arrêt cardiaque. Les pneumonies à répétition ainsi que les problèmes d'ORL sont à surveiller de près dans le cas du RGO.

Témoignage : Dans sa carrière de médecin anesthésiste réanimateur, cette maman ayant un enfant SCDL, nous dit avoir à plusieurs reprises observé des spasmes laryngés qui, s'ils ne passent pas peuvent aller jusqu'au malaise. Les médecins ont souvent parlé d'un problème de déglutition et non pas de fausse route. En observant bien ce qui se passe, c'est un peu de reflux ou de la nourriture mal avalée qui, au moment où il ne passe pas bien à cet endroit-là, crée un spasme, un laryngospasme.

Docteur Rebouissoux répond en disant, oui, un laryngospasme au niveau du larynx. L'explication des malaises graves du nourrisson, c'est théorique, et malheureusement pas prouvé de façon formelle. En fait, le laryngospasme c'est des

bradycardies vagales extrêmes. Des remontées d'acidité vont aller provoquer un phénomène de bradycardie, c'est-à-dire un ralentissement du rythme cardiaque lié à une stimulation excessive de la fonction végétative du nerf vague qui passe à côté du cœur. Ces bradycardies vagales qui sont un ralentissement réflexe du cœur lié à l'irritation de l'œsophage par l'acidité peuvent aller à des situations extrêmes d'arrêt cardiaque. Dans les cas de mort subite du nourrisson, on remarque toujours que les enfants arrivent avec du vomi près de la tête. On ne sait pas si l'enfant a vomi avant ou après l'arrêt cardiaque.

Diagnostic du RGO

Signes cliniques

Dans la majorité des cas, les signes cliniques sont des extériorisations. Ce sont les arguments apportés de la vie quotidienne de l'enfant. Par exemple, si les aliments remontent souvent et fréquemment de façon formelle post-prandiaux (après les repas).

PH-métrie

Cependant, quand les symptômes ne sont pas typiques, on aura recours à la PH-métrie de 24H (des boîtiers d'enregistrement reliés à un ordinateur). L'examen consiste à faire passer un tuyau dans le nez de l'enfant, à descendre dans la gorge jusqu'à l'entrée de l'estomac, juste au-dessus du clapet. On fixe le tuyau sur le nez pour qu'il reste bien en place pendant 24H afin d'enregistrer le taux d'acidité dans le bas de l'œsophage. Même s'il n'est pas très agréable pour l'enfant, c'est l'examen de référence, fiable à 100%, permettant, ensuite, de faire un traitement.

Impédancemétrie œsophagienne

Nouvelle technique d'exploration du RGO chez l'enfant. Même tuyau dans le nez, mais un peu plus gros avec des petits capteurs (six canaux d'impédance et un canal de PH), donc encore moins agréable.

Quand demander une PH-métrie

Doute du diagnostic : symptômes atypiques

Un examen PH-métrie est justifié si on pense qu'il peut y avoir des signes évocateurs de reflux car on n'a pas de signes cliniques. L'examen permet de confirmer l'œsophagite. Cela peut aussi être le cas de manifestations atypiques du RGO comme des signes respiratoires répétés, de l'asthme non allergique, des bronchites ou des pneumopathies, de la toux chronique la nuit, des douleurs thoraciques, des problèmes d'ORL avec des affections récidivantes, des otites à répétition. La PH-métrie permet aussi de vérifier l'efficacité d'un traitement ou le niveau d'acidité pour faire un bilan préopératoire.

Non-indications de la pH-métrie œsophagienne /Autres méthodes d'explorations du RGO

- **L'œsophagite peptique** : Quand la symptomatologie digestive typique de RGO n'est pas présente mais que l'enfant est anémié, qu'il montre des signes d'irritation de l'œsophage, des saignements, des douleurs, le refus de manger, alors une **endoscopie** sous anesthésie est justifiée. On descend dans l'œsophage avec une caméra pour faire des prélèvements. Ainsi, on pourra déterminer s'il y a des complications au niveau œsophagien. **L'endoscopie** sera un examen plus adéquat que la PH-métrie pour mesurer le RGO dans le cas de suspicion d'œsophagite peptique, d'un RGO résistant au traitement médical, de sténose œsophagienne ou pour surveiller des complications.
- **La dysphagie** : Dans le cas d'une dysphagie (une gêne de la déglutition) causée par un reflux de longue date avec un rétrécissement de l'œsophage, **le TOGD (Transit Œsophagien Gastro Duodénal)** permet de voir les anomalies anatomiques. Pour cet examen, l'enfant avale un produit de contraste, blanc, épais et pas très agréable mais qui permet de faire des radios. **La fibroscopie** et aussi pratiquée ainsi que **la manométrie** (qui consiste à évaluer les pressions le long de l'œsophage et le degré de fermeture ou d'ouverture du sphincter œsophagien inférieur).

Traitement du RGO

Traitement hygiéno-diététique : C'est le traitement qui se passe bien. Et à la maison. La posture a toute son importance, en prenant soin d'une bonne assise en évitant de se replier sur l'estomac. Pour la posture allongée, la tête

du lit sera surélevée de 30 degrés en plaçant des cales sous les pieds à la tête du lit. Cela va permettre de limiter les remontées acides et donc l'inconfort. Ne rien mettre entre le matelas et l'enfant ou même sous le matelas.

Pour les mesures alimentaires, si l'enfant est tout petit, cela peut être le cas chez les enfants SCDL, il faut fractionner les prises de nourriture en plusieurs repas pour éviter le reflux. Il ne faut pas se tromper dans la reconstitution d'un biberon qui est, comme vous le savez, d'une mesurette pour 30 ml d'eau. On a tendance à penser qu'en augmentant la quantité de farine d'une demie mesurette, l'enfant pourra grossir plus vite. Mais le contenu plus épais sera mal toléré par l'enfant qui aura tendance à vomir, et, en conséquence, aura moins d'apport énergétique. Il y a quelques laits qu'on peut concentrer un peu plus comme les hydrolysats, Prégétil, etc., le lait AR (anti-régurgitation) plus épais, ou des laits confort contenant déjà un épaississant empêchant le repas de remonter facilement. Puis, quand l'enfant atteint quatre mois, on peut commencer la diversification et lui donner autre chose que du lait.

Les médicaments (1)

Prokinétiques :

Le Prépulsid (Cisapride) : Mis sur le marché en 1988, il fonctionnait très bien dans le cas de RGO pour les nourrissons et enfant jusqu'à 36 mois, et de retard d'évacuation gastrique (gastroparésie). Puis, en 2000, il a été interdit par la FDA (Food Drug Administration) aux Etats-Unis mettant en cause de graves troubles du rythme cardiaque. Il a été interdit en France en 2011.

Le Motilium : La dompéridone (Motilium de Janssen Cilag, Peridys de Pierre Fabre et autres marques ou génériques) est un neuroleptique, qui a une "efficacité modeste" contre les nausées-vomissements banals, mais augmente le risque de troubles du rythme cardiaque et de morts subites.

Le Primpéran : Indiqué dans le cas de vomissements, il présente des effets secondaires importants entraînant des troubles du système nerveux central et des troubles psychiatriques. Il n'est donc pas recommandé.

Les protecteurs de muqueuse :

le Gaviscon (alginate de sodium) aussi appelé médicament surnageant. Médicament sans ordonnance, le Gaviscon agit comme un plâtre en tapissant la muqueuse de l'œsophage. Il va calmer les irritations et les rougeurs créent par les brûlures d'estomac liées à l'acidité. Il va aussi former une mousse à la surface pour faire une barrière anti reflux et éviter que cela remonte. Son efficacité est discutée.

Traitement médicamenteux (2)

Les inhibiteurs de la pompe à proton (IPP) sont des anti-sécrétoires gastriques.

Les médicaments IPP qui marchent le mieux sont selon Rudolph – JPGN 2001 (Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition)

Oméprazole	=> efficace démontrée de la naissance à 18 ans
Oméprazole	=> efficace démontrée
Lanzoprazole	=> efficace démontrée
Esomeprazole	=> efficace démontrée
Pantoprazole	=> efficace non démontrée
Rabéprazole	=> efficace non démontrée

AMM (Autorisation de Mise sur le Marché)

Mopral : œsophagite par RGO, après 12 mois

Inexium : RGO après 12 mois

Les IPP sont des anti-sécrétoires. Cela veut dire que l'acidité est coupée sans pourtant empêcher complètement le reflux, mais limitera beaucoup les remontées acides. Chez les SCDL, ces médicaments pourraient ne pas être suffisamment efficaces et une intervention chirurgicale pourra être mise en place à la suite d'une PH-métrie.

Il est, également recommandé de supprimer tous les aliments favorisant le RGO comme le café, le chocolat et la nourriture épicée. Le surpoids dans la 2^{ème} partie de la vie des SCDL est à surveiller avec une alimentation adaptée et de l'exercice physique car il peut modifier le fonctionnement du clapet et favoriser le RGO.

Question : Depuis l'âge de cinq ans, ma fille est sous Inexium, est-ce dangereux ?

Réponse : Ce n'est pas dangereux. Avec le temps, il a été démontré qu'il n'y a pas de risque majeur pour la santé. Selon des examens pratiqués sur des enfants sous IPP depuis 5 ou 10 ans, on voit une hyperplasie, c'est une augmentation du nombre des cellules, bénigne et pas inquiétante.

Si le traitement par médicament IPP est bien supporté et donne, bon an mal an, les résultats escomptés, il est, alors, préférable à la chirurgie qui ne réussit pas toujours. Auparavant, on était beaucoup plus invasif sur la chirurgie, mais on s'est aperçu qu'il y avait beaucoup plus de complication et d'échec. C'est ce qui est pratiqué au CHU de Bordeaux et recommandé dans la littérature scientifique au niveau international.

Question : Si les IPP diminuent l'acidité dans l'estomac, est-ce que la digestion se fait plus difficilement étant donné que l'acidité aide à la digestion ?

Réponse : Dans une situation normale, l'acide de l'estomac aide à la digestion et sert également de bactéricide pour tuer les microbes. En arrivant dans l'intestin, l'acide se mélange aux sécrétions qui arrivent du foie. Les sécrétions biliaires vont tamponner l'acide car elles sont alcalines. Le taux d'acidité revient à la normale. Pour la théorie, la littérature scientifique démontre que les IPP (Inexium, Oméprazole, etc.) pris au long cours sont un facteur de risque car liés à l'absence de destruction des microbes par l'absence d'acidité. En conséquence, ils favorisent les infections, notamment digestives (gastro-entérite aiguës plus sévères et plus fréquentes chez les enfants) et les infections respiratoires (pneumopathie). Dans la vraie vie, honnêtement, pour les enfants SCDL ou pas, en collectivité ou non, les cas de gastro-entérite sont tellement nombreux, qu'il est difficile de faire la part des choses. Est-ce que c'est lié à l'IPP ou non, difficile de savoir. Mais cela ne justifie pas d'arrêter les IPP, car les risques liés au reflux sont beaucoup plus importants.

Question : Amel qui vient de loin et dont sa petite fille est impatiente d'aller manger, a une question : Quelle est la dose d'Oméprazole pour un enfant de 3 ans ?

Réponse : Pour l'Oméprazole, c'est un 1mg/kilo. Pour Mopral et Inexium, c'est 2mg/kilo. Inexium est mieux toléré que le Mopral (risque d'œsophagite peptique). La HAS (Haute Autorité de Santé) recommande de prendre le traitement le matin, car la nuit, les cellules de l'estomac sont moins sensibles aux bloqueurs IPP, donc moins efficaces. Il est bien recommandé de ne pas mâcher les petites billes du médicament, mais de les mélanger à de la nourriture liquide ou un yogourt.

Question : L'échec de la chirurgie se remarque-t-elle de suite ou après plusieurs années. Ma fille a été opérée enfant, maintenant qu'elle a 23 ans, il semble que le reflux se réactive avec des symptômes qui m'interpellent.

Réponse : Pour répondre à la question, c'est les deux. Si l'échec de l'opération peut se remarquer rapidement il se fera à distance dans la majorité des cas. L'échec est en fait une perte d'efficacité de la chirurgie.

Traitement chirurgical

Place de la chirurgie anti-RGO ?

C'est l'opération de Nissen dans les cas :

- **d'anomalies anatomiques**
- **encéphalopathie, malaises/pneumopathie d'inhalation**
- **symptômes invalidants malgré traitement médical optimal**

Cette intervention a pour objectif de mettre en place une valve anti-reflux ou fundoplicature. L'opération se déroule par [laparoscopie \(coelioscopie\)](#). Dans la fundoplicature, la grosse tubérosité de l'estomac enveloppant la partie basse de l'[œsophage](#) est suturée à 360 degrés pour, ainsi, renforcer la fermeture du sphincter inférieur de l'œsophage. Le [hiatus œsophagien](#) (l'orifice diaphragmatique par lequel l'œsophage passe du thorax à l'abdomen) est également réduit par suture pour éviter que le fundus ne glisse à travers le [diaphragme](#) vers le thorax.

Réussite : Elle se situe entre 57 - 92%

Complications : Entre 2,2 - 45% (décès = 0 - 4,7 %)

Subocclusion, infection, perforation intestinale

Dysphagie, dumping syndrome, gastroparésie

Récidive => ré-intervention : 3 à 19%

Subocclusion : comme son nom l'indique, est une occlusion qui évolue sur un mode atténué, avec certes des douleurs, mais pas franchement d'arrêt du transit, des gaz ou des matières. Dans ces situations, on est assez temporisateur et on essaie de ne pas trop opérer. Car moins on opère, mieux c'est. Dans ces subocclusions, on est volontiers assez conservateur, médical et non chirurgical.

Dysphagie : se définit comme une difficulté à la déglutition. Le trouble résulte d'une anomalie du transport des aliments liquides et/ou solides, du pharynx à l'estomac.

Dumping syndrome : est un malaise général avec gêne épigastrique, immédiatement [post-prandial \(après le repas\)](#).

Gastroparésie : est une condition à long terme. Il en résulte une incapacité de l'estomac à vider son contenu dans l'intestin. Il n'y a généralement pas de blocage, mais des dommages au nerf vague. Le nerf vague est l'un des nerfs les plus importants qui régulent les muscles de l'estomac et des intestins et qui favorise la propulsion en avant des aliments.

La constipation dans le syndrome de Cornelia de Lange

La constipation peut survenir pour plusieurs raisons:

- **Mauvais contrôle neurologique** involontaire ou volontaire et mauvaise coordination musculaire dans le tractus gastro-intestinal, ce qui peut être dû à des selles retenues, à une perturbation chirurgicale, à une anatomie anormale et à une neuro régulation diminuée.
- **Facteurs diététiques**, notamment boissons inadéquates; fibres insuffisantes (présentes dans les grains entiers, les fruits et les légumes); aliments constipants (tels que céréales pour bébé, bananes et fromage); manque d'aliments stimulants (comme les pruneaux ou le jus de pomme et de poire); et des grignotages (au lieu des repas réguliers) perdant ainsi le stimulus péristaltique d'un bol alimentaire.
- **Facteurs émotionnels**, notamment l'anxiété, liés à des selles douloureuses, à des comportements de retenue qui se développent après des selles douloureuses / dures, accidents de la toilette ou entraînement stressant, anxiété liée au fait qu'il faut demander pour utiliser les toilettes et aussi la difficulté à se détendre pendant la toilette.
- **Des facteurs liés au mode de vie**, notamment des exercices inappropriés et un manque d'accès à un moment de tranquillité pour aller aux toilettes après les repas ou lorsque le rectum se sent plein.
- **Prise de certains médicaments** (antiacides contenant du calcium ou de l'aluminium, antidépresseurs, antihistaminiques, narcotiques, certains antihypertenseurs, anticonvulsivants et antipsychotiques) ou suppléments de fer (toutefois, l'enrichissement en fer des préparations pour nourrissons n'est pas considéré comme un facteur contributif).

Traitement de la constipation

Des mesures hygiéno-diététiques sont à prendre, comme des laits spéciaux enrichis en fibres et entreprendre une diversification précoce.

Pour les médicaments, il faut penser à privilégier la voie orale avec des laxatifs osmotiques comme le Macrogol, le Forlax et le Movicol. Les suppositoires et les lavements sont à éviter. Les traitements locaux sont aussi à éviter ou alors en dernière intention.

Le syndrome de Cornelia de Lange et volvulus

Nous finirons cet exposé par le Volvulus chez le SCDL dont nous avons évoqué l'existence au début de cet exposé. S'il est rare, il faut néanmoins en parler. Le volvulus fait référence à la torsion d'un segment du tube digestif, ce qui conduit souvent à une obstruction des intestins. Les sites les plus communs de volvulus sont le côlon sigmoïde. Bien que difficile à diagnostiquer, le volvulus sigmoïde doit être soigneusement considéré comme une cause potentielle de symptômes

gastro-intestinaux atypiques ou récurrents chez les enfants atteints du syndrome de Cornelia de Lange afin de permettre une prise en charge précoce et précise et de réduire ainsi la mortalité associée.

Il est très important de garder à l'esprit que les patients atteints du syndrome de Cornelia de Lange ont souvent une fixation incomplète du caecum et souffrent parfois de volvulus cæcal (obstruction de l'intestin). De plus, nous devons nous rappeler que le volvulus cæcal c'est produit dans certains cas ayant subi une fundoplicature opératoire.

Les signes qui doivent alertés sont des douleurs majeures, des vomissements bilieux et un arrêt du transit. Le traitement endoscopique / chirurgical est à envisager.

Conclusion

- Fréquence des manifestations digestives
- Reflux gastro-œsophagien +++
 - Mesures diététiques / traitement médical
 - +/- traitement chirurgical
 - Constipation : traitement médical
- Dépistage précoce pour amélioration de la qualité de vie.
-

Propos recueillis par Andrée Benz

Témoignage de Riwan

Visu du parcours de Riwan

Alors que Riwan fête ses 22 ans en décembre 2019, nous mesurons le chemin parcouru depuis ses débuts en crèche, puis à l'École Maternelle à l'âge de 4 ans et demi.

Avec l'aide de plusieurs Auxiliaires de Vie Scolaire, sa scolarisation s'est faite progressivement, à savoir en 4 ans, de la Petite Section à la Grande Section et en 6 ans, du CP au CM2.

Durant 3 ans, il a pu ensuite fréquenter un petit collège, accueillant à ses côtés des enfants de « Maisons d'enfants » de Font-Romeu, avec qui il a bénéficié d'un enseignement adapté, en parallèle avec une prise en charge SESSAD en orthophonie, ergothérapie et psychomotricité.

S'en sont suivies 4 années en IME/IMPro en semi-internat, durant lesquelles Riwan suivait des cours au sein d'une Unité d'Inclusion Scolaire, ainsi que des rééducations (orthophonie, psychomotricité, ergothérapie et psychologie) et des stages en parcs animaliers.

Depuis le 25 janvier 2018, (après 2 stages de 15 jours, à l'automne 2017), il est intégré dans un ESAT en Charente Maritime, plus exactement dans le parc animalier de la Ferme de Magné.

Riwan à l'ESAT "Ferme de Magné" à Sainte Gemme

Le rêve de Riwan de devenir soigneur animalier se concrétise de manière soudaine et rapide :

- dépôt d'un dossier de demande d'admission en juin 2017,
- stage du 25 septembre au 06 octobre 2017
- stage du 30 octobre au 10 novembre 2017
- annonce que Riwan est pris à l'essai pour 6 mois
- recherche d'une location et aménagement le 03 janvier 2018
- réunion d'intégration le 24 janvier
- période d'essai du 25 janvier à fin juillet 2018
- - annonce de son intégration définitive le 27 juillet ! HOURRA !!!

Comme il l'avait écrit dans sa lettre de motivation, Riwan est désormais « le plus heureux des hommes » ! Il travaille donc avec 12 autres usagers ; il est encadré par 3 moniteurs-éducateurs, soucieux du bien-être de chacun, de la meilleure gestion possible du groupe et de la guidance dans les tâches à accomplir.

Riwan est aujourd'hui préposé aux activités de la mini ferme : nourrissage, ratissage et nettoyage des enclos, désherbage occasionnel, surveillance des animaux (oies, canards, dindons, poules, moutons, chèvres, ânes, poneys, alpagas) et des enfants durant les périodes d'ouverture.

Il a su s'adapter à un nouveau rythme de travail (de 7h30 à 16h en juillet, août ; de 8h30 à 17h, à partir de septembre, un week-end sur deux), et cela plus facilement qu'aux aléas climatiques !

Il a eu quelques petits déboires physiques, liés à de mauvaises positions, à des gestes maladroits, mal assurés ou mal synchronisés. Un ongle retourné, une tendinite au bras, des douleurs au genou gauche fraîchement opéré, au pied ou au poignet gauches ne seront sûrement pas les derniers bobos

Bien accepté par tous, il apprend à travailler en équipe, avec les incidences relationnelles qui en découlent.

Il adore son job, notamment grâce aux connaissances et aux conseils partagés avec ses « coaches ».

Il se plaît beaucoup dans son nouvel environnement aux côtés d'autres pensionnaires : dromadaires, chameaux, daims, furets, rats laveurs, buffles, yaks, wallabys, autruches, émeus, nandous, aras, perruches, paons, sans oublier phasmes et cétoines ! Il n'y manque plus que des singes (sic Riwan) !

Ce parc de 8 hectares intègre également des jeux gonflables, un espace-jeu/ permaculture, un labyrinthe végétal, un parcours poneys ainsi qu'une zone karting. C'est un paradis pour les enfants qui peuvent s'y amuser et y apprendre des tas de choses !

Jumelés au « parc animalier », l'ESAT comprend d'autres activités agricoles telles que « espaces verts », « pépinière/permaculture », « vigne et grandes cultures », « 3 lacs de pêche », ainsi que des ateliers « sous-traitance », « menuiserie », « restauration », et « lingerie ».

Faute de venir apprécier sur place ce beau domaine, vous pouvez toujours le visualiser sur internet : <http://www.fermedemagne.com/> En tout cas, Riwan serait ravi de vous le faire visiter !



Caractère et Comportement de Riwan : résumé de mon intervention lors de l'atelier « comportement »

L'intégration de Riwan à l'ESAT de la Ferme de Magné est un premier pas, pour lui, vers davantage de maturité et de confiance en lui. Grâce à son nouveau statut, il se sent valorisé, avec le sentiment d'être mieux considéré et reconnu, notamment auprès de sa sœur et de son frère aîné. Les propos de sa grand-mère, exprimant le fait que, de tous ses petits-enfants, Riwan est le premier, (bien qu'étant le plus jeune), a avoir obtenu un CDI, le rendent assez fier !!!!!



Cette reconnaissance, est vraiment bénéfique pour Riwan ; elle est un tremplin dans son évolution personnelle, alors que lui-même est souvent enclin à se dévaloriser.

En effet, bien qu'étant dans le déni de son handicap (et dans l'ignorance de sa dyspraxie relative), il a conscience de sa « différence » vis à vis des jeunes de son âge, des membres de sa famille et maintenant de ses pairs ; il réalise que, pour l'instant, il manque d'autonomie, qu'il ne peut vivre seul (gérer les courses, les repas, le linge, le ménage, ses comptes) ni...passer son permis de conduire !

À un sentiment d'injustice, s'ajoute de la frustration, celle de ne pas pouvoir conduire les véhicules du parc, par exemple.

Il accepte très difficilement de ne pas réussir à exécuter certaines tâches, se reprochant maladresse, inattention, inorganisation ou incompetence. « Je suis nul ! », « Je fais tout de travers ! », « Tout ce que je fais, c'est mal ! » peuvent devenir : « Je me sens dominé ! », « Ça me rend bête ! » ..., quand je tente, (même avec tact, me semble-t-il, car je connais son extra-sensibilité !) de l'aider, de le conseiller ou de temporiser ses dires.

De même, certaines réflexions, prononcées de manière innocente par ses nouveaux collègues (« tu n'as pas fait ceci ou cela ! », « il faut que tu travailles plus vite ! » ...), sont également mal vécues, perçues comme des ordres. Cela lui fait perdre ses moyens et contribue à renforcer son sentiment d'infériorité ainsi que sa peur de mal faire.

N'osant pas toujours exprimer ses pensées et ses émotions, par crainte du conflit, Riwan est capable de tout garder en lui et, faute de pouvoir prendre du recul face aux situations, il ressasse, accumule les rancœurs, les amplifie, jusqu'à faire "exploser la marmite" ! Il s'agit alors d'un mal pour un bien, car, enfin acculé et avec des encouragements compréhensifs, il ne peut que se confier et vider son sac !!!!

Il conçoit alors que le dialogue est important pour mettre en lumière les points de vue de chacun, lever les quiproquos et ainsi dédramatiser. Merci Petites Victoires !!

Là est tout l'enjeu du défi que Riwan a à relever : s'accepter tel qu'il est, rester lui-même (en dépit des humeurs et pensées des autres, ..., de la pleine lune, ..., du temps pluvieux ou orageux, ...), ne pas se laisser submerger par ses émotions, exprimer ses ressentis dès que possible, avant que la coupe de la colère ne déborde et ne dégénère en agressivité (envers lui-même ou moi, sa maman !), en sur-activisme, voire en crises d'angoisse, difficiles à canaliser. Il doit également accepter, face à un changement quel qu'il soit (d'emploi du temps, d'organisation, ...) de sortir de sa zone de confort, de vaincre cette rigueur des habitudes qui le sécurise, pour parvenir à s'adapter, avec davantage de souplesse, aux différents rythmes, aux différentes normes qu'impose son travail.

Un dernier challenge serait pour lui de parvenir à mieux gérer son temps, à en être moins esclave, en se mettant moins la pression, en agissant de manière plus organisée, plus efficace et en minimisant sa peur de ne pas finir dans les délais. S'autoriser, parfois, à reporter au lendemain ce qu'il n'aura pas pu faire le jour même, dans la limite du possible, bien sûr, limiterait son stress et le rendrait plus serein.

Bref, comme tout un chacun, Riwan a du grain à moudre et il se trouve actuellement au meilleur endroit possible pour le faire !!!

Merci à toutes les personnes de L'ESAT de Magné qui ont contribué à son intégration, à toutes celles qui œuvrent désormais à ses côtés, au sein de cette mini-société, et grâce à qui, Riwan peut évoluer personnellement et socialement, pour devenir le meilleur de lui-même !

Merci à Riwan qui m'apprend tantôt la patience, la persévérance, le lâcher-prise, les remises en question, les peines et les joies et sans qui je n'aurais pas découvert la Charente Maritime !

Corine

Dans mon ancien IME, je rêvais d'être soigneur animalier comme ceux de mon émission préférée « Une saison au zoo ». Je le suis devenu aujourd'hui et cela me plaît beaucoup. J'ai énormément de chance. Je touche un salaire tous les mois ; pour Noël, avec mon argent, je vais pouvoir acheter des cadeaux à ma famille.

Après 9 mois, je me sens plus habile et plus efficace. Je finis le travail que j'ai commencé, alors qu'au début j'avais besoin d'aide. Je me sens plus fort, plus musclé. Je sais maintenant attraper un canard ou une poule sortis de leur enclos. J'arrive à voir ce qui ne va pas : clôture cassée, animaux blessés ou malades. Par exemple, j'ai constaté un matin qu'une chèvre ne pouvait plus se lever ; on l'a soignée avec un traitement et le soir, elle allait mieux. Je suis aussi plus attentif à bien fermer les portes des animaux imprévisibles.

Je n'ai plus de problème pour répondre aux questions des visiteurs et leur dire : « attention, le poney mord, l'oie pince, le cochon peut charger ».

Ce boulot est un travail d'équipe ; on s'aide si on est fatigué ou sur certaines tâches : capturer un bélier, ramener un animal dans son enclos, transporter du matériel ...

C'est bien. Entre collègues, il peut aussi y avoir quelques tensions mais on fait des mises au point pour régler les malentendus. Tous les matins, on se réunit pour organiser notre journée sur nos différents secteurs.

Mes chefs m'ont dit que je me suis beaucoup amélioré au parc. Quand j'ai un problème, je peux leur en parler ; ils m'écoutent et cherchent à m'aider. Je me régale avec leurs connaissances sur les animaux.

Je me sens ici à ma place et j'en suis très heureux. Merci la vie !!!



RIWAN

(Texte en version originale, écrit et tapé par Riwan)

Lettre de motivation

Je m'appelle Rivvan KHELIFI, J'ai 19 ans $\frac{1}{2}$.

J'ai un grand rêve : gagner au loto pour faire un safari en Afrique. J'ai un grand souhait : devenir soigneur animalier pour pouvoir travailler avec les animaux sauvages ou domestiques.

Je me veux que ça ; rien d'autre me m'intéresse. J'aime être avec eux ; ils me donnent plein d'énergie. Je me sens bien en leur compagnie, ils me font oublier mes soucis et les préoccupations de notre monde.

Je ne me laisse pas de les observer. Depuis mon enfance je fais des puzzles d'animaux, j'apprends à les dessiner. Si je pouvais, je visiterais tous les parcs et Zoos de France et aussi du monde.

Je le fais indirectement en regardant le plus possible des émissions à la télévision, en feuilletant mes magazines "Le monde des animaux" ou en jouant à "défi nature".

Les animaux sont mon seul centre d'intérêt. Ils sont tous beaux, fantastiques, grandioses. Je veux les faire découvrir, les faire aimer comme je les aime et les préserver.

Je veux être soigneur animalier. J'ai envie d'en apprendre toujours plus dans ce domaine. J'ai déjà fait des stages dans une ferme pédagogique et quelques parcs de ma région. Là, je n'ai pas de mal à me lever le matin ! Je souhaite aller plus loin et c'est pourquoi je demande à être intégré dans un ESAT animalier. Le jour où cela arrivera, je serai le plus heureux des "hommes".

Rhelifi

Des nouvelles d'Ingrid

19 années se sont écoulées depuis le bulletin n°37 où je terminais le témoignage par cette phrase :

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

Elle a maintenant 44 ans. Elle travaille toujours à la blanchisserie, au château de BOUET dans le Lot et Garonne

Vaillante, elle se plaint rarement mais je m'aperçois, quand elle rentre à la maison qu'elle est fatiguée, elle fait des otites, des rhinopharyngites à répétitions, hiver comme été, chaque après-midi elle fait des siestes interminables.

Elle travaille toujours à la blanchisserie, au château de BOUET dans le Lot et Garonne alors que nous-mêmes avons quitté la région pour nous installer à LOCHES en TOURAINE.

La distance qui nous sépare a donc nécessité qu'Ingrid arrive à se déplacer en train pour venir nous rejoindre.

Elle prend un taxi au départ du château avec Nathalie (qu'Ingrid connaît très bien) jusqu'à Aiguillon 1er wagon derrière la locomotive. Arrivée à Bordeaux le service « Accès Plus » l'accueille à la sortie de son wagon pour l'accompagner vers le TGV, Direction SAINT PIERRE DES CORPS où nous sommes là pour l'accueillir.

Bien sûr, je suis en contact avec elle au téléphone tout le long de son trajet, les trains ont bien souvent des retards, le téléphone rassure, il est même arrivé qu'un accident sur la voie génère un retard de 2 heures, évidemment le téléphone était indispensable.



Parfois nous la récupérons à LIMOGES.

Ingrid est totalement autonome, le matin après la toilette, elle s'habille, choisit les vêtements qu'elle souhaite puis descend au réfectoire pour le déjeuner.

Le pressing où elle travaille se trouve maintenant au sein du château, à midi les repas sont servis au réfectoire.

Après le travail, ils peuvent soit rester au studio, ou se retrouver dans une salle commune jusqu'au diner.

Elle aime surtout écouter de la musique seule car elle ne supporterait pas que l'on touche à ses CD ou à n'importe quel objet lui appartenant.

Chaque fin de semaine les résidents du foyer vont faire leurs petites courses dans un centre commercial des environs. Ingrid, qui a son argent de poche, achète ce qui lui manque en produits

d'hygiène, de l'eau minérale, son thé de 4 h, des gâteaux etc.

Comme elle a peur de manquer, nous avons retrouvé une quinzaine de paquets de gâteaux entamés dont un de 2012.

Ingrid nous téléphone le jeudi pour nous raconter sa semaine, exercice très difficile par rapport au langage mais on arrive à se comprendre.

Les encadrants ne communiquent pas souvent, sauf urgence ou pour des formulaires à remplir. S'il y a un problème, c'est Ingrid qui nous téléphone.

Ingrid passe un weekend par mois avec Danielle et Jacques, des amis que nous connaissons et qui habitent à proximité, là elle se fait chouchouter.

Depuis quelques temps, de chaque côté de ses yeux se forme une membrane qui se rapproche lentement vers l'iris. Nous avons eu beaucoup de chance d'obtenir un rendez-vous en une semaine avec un ophtalmo de l'hôpital de Limoges, ce fut le parcours du combattant, comme à chaque fois quand il s'agit d'hôpital, quelle que soit la spécialité du médecin, Ingrid panique.

La consultation se déroule dans un premier temps par la prise de la tension de l'œil, évidemment il faut passer devant une machine, qui, je le reconnais, peut être impressionnante pour elle. Il a fallu parlementer un long moment, l'appareil approche de ses yeux, je sens qu'Ingrid se raidit

OUPS elle est déjà debout prête à filer !

Nous avons quand même fini par la maîtriser non sans mal.

2eme temps, nous entrons dans le cabinet du médecin, « ATTENTION DANGER » l'homme à une blouse blanche.

Il a fallu parlementer un long moment nous avons quand même fini par la maîtriser, non sans mal. L'ophtalmo n'a pas pu l'examiner correctement, il a diagnostiqué un « PTRYGION ». Il faudra probablement envisager une hospitalisation.

Un rendez-vous a été pris pour dans 6 mois.

Je pense quand même que le fait de travailler régulièrement sur une presse à vapeur ne doit pas arranger les choses, j'en ai fait part à la Direction, espérant un changement de poste. Depuis j'ai fourni un certificat médical, Ingrid est normalement maintenant au pliage du linge.

Avant de nous rendre à la réunion annuelle de l'AFSCDL, nous sommes passés au château où était organisée la fête de fin d'année, et par la même occasion faire une petite inspection dans son studio. A première vue son petit logement était assez bien rangé. Mais les choses se sont un peu compliquées quand il a fallu ouvrir les portes de l'armoire. Des piles de vêtements étaient entassées sur les étagères, lesquelles commençaient à fléchir sérieusement, de toutes évidences la plupart de ces vêtements ne lui appartenaient pas. Il a fallu parlementer car bien sûr, chaque vêtement était une merveille, évoquant le nom du gentil donateur. Après avoir bataillé un certain temps pour lui faire comprendre que ce n'était pas sa taille et lui faire admettre qu'elle ne les porterait jamais, de toute façon, j'ai argumenté que si l'armoire n'était pas vidée, les vêtements neufs ne trouveraient pas de place. Mademoiselle est coquette, elle a lâché prise. Nous avons enfin pu remplir 7 sacs.



Voilà le quotidien d'Ingrid, pour ma part je préférerais qu'elle soit plus proche de notre domicile. Nous lui avons fait la proposition, certainement que la peur de l'inconnu a fait qu'elle a refusé.

Ingrid est toujours passionnée par la musique et possède un nombre important de CD, qu'elle écoute régulièrement les WE. Bien sûr il ne faut en aucun cas toucher à ce qui lui appartient.

Josiane CHIVOT

Conférence Mondiale

Du mercredi 31 juillet au samedi 03 août 2019

Bad Neuenahr – Allemagne

1 jour symposium pour les professionnels - 2 jours pour les familles

Nous avons pu assister à deux jours de conférences variées, animées par des spécialistes experts du monde entier dans plusieurs domaines : génétique, médical (gastroentérologue), comportemental, éducatif et familial.

Le but de ce compte rendu est surtout de garder en mémoire les choses importantes apprises afin de pouvoir aider Elsa au mieux. Nous avons également un livret papier du détail des conférences que nous pouvons mettre à votre disposition.

Quand il y a des problèmes de comportement, il faut bien se poser la question d'une douleur cachée ;

Vérifier les douleurs dentaires, ORL, ophtalmo et les aspects gastro-intestinaux. Les conseils psychos sont également importants.

Surveiller le bon fonctionnement rénal.

Des visites régulières chez des spécialistes sont fortement recommandées : pédiatre neurologue, généticien, gastroentérologue, ORL (Otitis et baisse d'audition), pédodontiste, ophtalmo, dermato (dermatite atopique très fréquente), diététicien-endocrinologue, kiné, orthophoniste et psychologue. (Un document a été édité en anglais et est en annexe de ce compte rendu).

En avançant dans l'âge, il y a une fréquente tendance à la prise de poids.

Les activités physiques sont très importantes ainsi qu'un régime adapté.

Plusieurs sites internet sont très bien faits, avec beaucoup d'infos à disposition des professionnels :

- www.cdlsusa.org
- www.findresources.co.uk

Entre 19 et 24 ans, beaucoup de sautes d'humeur, et d'angoisses.

Si on sort de la zone de confort ça provoque des angoisses. Les routines sont très importantes. Tendance à l'intolérance aux incertitudes. Des situations inattendues peuvent déclencher des phobies. Les expériences difficiles peuvent devenir traumatisantes.

Attention, vigilance quand on change les règles. Une fois qu'une règle est établie, difficile de la changer. La flexibilité et la souplesse sont difficiles.

Angoisse extrême et grande sensibilité.

Vigilance au niveau de la mémoire : la mémoire de travail est faible. La mémoire visuelle est très bonne et beaucoup plus forte que la mémoire des mots.

Installer des facilitateurs en cas de blocage ou grandes peurs (ex : mise en place d'une touche urgence sur le téléphone pour appeler directement ses parents)

Attention à ne pas tenter de supprimer un comportement (ça ne ferait que le renforcer) mais imposer des limites.

Important de bien connaître la personne, ses goûts par exemple, pour offrir ensuite des opportunités de choix.

Qu'est-ce qu'aime Elsa ?

Qu'est-ce qui est important pour elle ?

Qu'est-ce qui est difficile ?

Nous avons commencé des listes avec Elsa qui était ravie de ce petit travail et qui s'est bien investie. Nous mettons ces listes en annexe (ci-après), peut-être pouvez-vous les enrichir avec Elsa dans le cadre de notre soutien mutuel ?

Il est important d'observer son comportement, surtout qu'il est souvent difficile d'avoir accès à son for intérieur mais le comportement, les gestes et l'attitude parlent.

L'inciter à faire des choix. Limiter le nombre d'options pour l'aider à faire ses choix (idéal 2).

L'ennui peut conduire à la frustration et la frustration à un problème de comportement.

Paul MULDER, Docteur Néerlandais spécialisé dans le développement cognitif et comportemental des enfants et adolescents, nous a présenté plusieurs enfants, pour parler des stimulus (stimulus auditif ; visuel, tactile etc..). Bien connaître l'enfant permet de choisir le ou les stimulus adaptés et performants. (ex : Elsa visuel : photos, portable etc.) Un stimulus peut aussi provoquer une tension très importante. Par exemple, Elsa est très très sensible aux stimulus auditifs : les aboiements de chien, le tonnerre, les bruits soudains et forts (une alarme par exemple). Ces bruits peuvent la déstabiliser totalement et être très énergivore ensuite pour son attention. Un stimulus auditif comme la musique, la rend particulièrement joyeuse et de bonne humeur.

Il a également parlé de l'importance du « Régime sensoriel » « sensory diet »

Pour nous faire comprendre ce concept, il a fait le parallèle avec notre régime sensoriel pendant la conférence. : pendant la pause avez-vous besoin de prendre l'air ? boire quelques choses ? Téléphoner ? Parler ? Vous isoler ? etc. Etablir un plan de régime sensoriel : qu'est-ce qui va susciter son intérêt ? Son attention ? Lui apporter un soulagement ? L'inciter à se dépasser ? L'aider à réguler son stress ?

Quand on « teste » un stimulus avec un enfant, lui donner suffisamment de temps. Patienter quelques secondes sans pression.

Créer un environnement pour un bien-être optimal (rideaux pour atténuer la lumière, tapis, température de la nourriture etc..).

Pour Elsa, nous savons qu'avoir des personnes de référence vers qui se tourner, des personnes qui l'encouragent et qui croient en elle, est particulièrement aidant et soutenant. Aussi, avoir un cadre horaire visuel, des projets sur l'agenda, des SMS, une liste d'activités préférées à montrer etc. Tout cela constitue un socle et un garde-fou sécurisant pour elle.

Ongles rongés : phase d'ennui. Pas assez d'activités ou trop d'activités autour ou trop de stimulus.

C'est une stratégie pour réguler son stress.

Nous pouvons filmer un comportement difficile et/ou inquiétant et l'analyser en équipe ensuite.

Attention à la surstimulation visuelle, auditive ou autres. Attention à l'environnement.

Les professionnels ont vraiment rappelé d'offrir des opportunités de choix, quel que soit le support.

Mais attention trop de choix ce n'est pas bien, parfois juste demander de répondre oui ou non.

Nous avons eu également l'intervention de Madame Marlène JANSSEN, professeur au département d'éducation spécialisée de l'université de Groningue aux Pays-Bas. Les théories de la psychologie du développement sur l'attachement, l'intersubjectivité et l'autodétermination constituent la base de ses recherches qui sont effectuées dans les salles de classe, les maisons et les foyers de groupe.

Elle nous a indiqué que les tests psychologiques classiques et de compétences ne sont pas adaptés aux enfants porteurs de ce syndrome. Ils ont vraiment beaucoup de ressources et de capacités. Celles-ci ne sont pas relevées dans ces tests classiques.

Ce sont des êtres sociaux qui sont très intéressés par leur environnement social. Et comme nous ils ont beaucoup de joie quand ils sont compris et que les gens les aident à atteindre leurs objectifs. Pour elle, la communication expressive est un défi.

Elle est vraiment attentive à former les professionnels pour soutenir ces jeunes et leur permettre d'exceller dans leurs compétences. Le soutien, l'adaptation, la personnalisation et la compréhension sont très importants.

Elle a illustré ses propos par des exemples concrets.

Nous avons également eu le témoignage très touchant d'une grande sœur « dans l'ombre de son frère ». Elle a raconté son enfance à ses côtés, son adolescence et sa vie d'adulte. L'importance que ce frère qu'elle adorait, avait dans sa vie, dans leur vie de famille et sociale.

Une maman australienne a également apporté son témoignage sur l'accompagnement vers la vie adulte de son fils, et de plus de dix années consacrées à la création, avec d'autres familles, d'un lieu de vie agréable et personnalisé où il se sent bien.

Elle nous a suggéré de penser à plusieurs tuteurs en cas de décès des parents.

Nous avons également eu le témoignage poignant d'un papa qui a compris au fil de ces années l'importance de l'équilibre entre le travail, la famille, le domaine associatif, l'enfant et soi-même.

CONSULTATIONS SPECIALISEES

Le comportement : 3 spécialistes : Monsieur Chris OLIVER, Monsieur Paul MULDER et une dame.

Monsieur Chris OLIVER est professeur pour les Troubles Neurologiques du Développement à l'Université de Birmingham et Directeur du Cerebra Center pour les problèmes neurodéveloppementaux.

Il a été formé en tant que psychologue clinicien à l'Université d'Edimbourg avant de terminer par un doctorat sur les comportements d'automutilation chez les personnes ayant une déficience intellectuelle à l'Institute of Psychiatry de Londres.

Il est rédacteur en chef du journal de la recherche sur la Déficience Intellectuelle. Il est membre du conseil consultatif scientifique de la Fédération mondiale SCdL. c.oliver@bham.ac.uk (contact trouvé sur internet)

Monsieur Paul MULDER a fait son Doctorat sur « Cognition, automutilation et autisme dans le Syndrome de Cornelia de Lange : leurs relations mutuelles et leur passé génétique »

Il est spécialisé dans l'évaluation et l'accompagnement d'enfants et adolescents, la communication de soutien, le fonctionnement socio-affectif, le traitement de l'information sensorielle et le développement cognitif.

Nous avons parlé des tensions très importantes d'Elsa, surtout en rentrant de l'école.

De ses gestes agressifs envers l'autre et les objets aussi. (Elle casse fréquemment et délibérément les lunettes de ses camarades à l'IME.) De nos inquiétudes très fortes car cela entrave beaucoup son autonomie et son intégration sociale. Nous avons mis l'accent sur son autonomie depuis toute petite, avec des encouragements forts, le soutien de la pédagogie Montessori (vie pratique, vie sensorielle, calcul et Français ensuite) malheureusement son comportement social actuel n'est pas toujours adapté. Après des comportements agressifs et inadaptés, Elsa est en souffrance ++ (se ronge beaucoup les ongles, s'arrache les ongles des pieds). Elle montre un état de tension importante.

Il nous a questionnés pour savoir si c'était récent.

Casser les objets comme ça, elle l'a déjà fait (ex : balancer ma tablette du 3ème étage quand je lui demandais de se préparer pour aller à l'école et donc d'arrêter de chercher des musiques sur son IPOD. Après coup, je crois qu'elle était simplement en difficulté pour trouver la musique qu'elle cherchait et que quand je lui ai demandé d'arrêter plusieurs fois, elle a vécu cela comme un échec, et une émotion intense qu'elle n'a pas su gérer...) Plus jeune, elle pouvait dessiner sur la feuille d'un de ses camarades de classe, pousser ou mordre les plus faibles.

Nous avons aussi exprimé qu'elle comprend de mieux en mieux les conversations que l'on peut avoir entre adultes, nos blagues etc., mais qu'elle a toujours autant de mal à s'exprimer en dehors de notre noyau familial.

A l'école, elle parle très très peu pour ne pas dire pas. En famille élargie, avec nos amis aussi, ses paroles sont quasiment absentes.

Chris OLIVER a parlé de « selective mutism » (mutisme sélectif).

Beaucoup de difficultés pour Elsa. Beaucoup d'informations quand échanges : informations à décrypter sur le visage de son interlocuteur, analyse de l'info, recherche des infos dans son cerveau. Le processus du traitement de l'information est très long pour Elsa. Difficulté aussi au niveau de la mémoire : la mémoire des mots est difficile. Le chemin est long et coûteux pour Elsa. Elle a besoin d'un « facilitateur ».

Il nous a vraiment conseillé « proloquo2go » qui est une application très utilisée, valable sur Apple. Des informations en Français sont disponibles sur le site assistiveware.com

C'est vraiment un outil qui peut l'aider dans la vie de tous les jours. Vecteur du téléphone portable intéressant.

Paul MULDER avait souvent des hochements de tête et a vraiment acquiescé quand nous parlions de tensions très importantes et de colères très fortes, de la frustration intense d'Elsa. Il faut absolument la soulager et repérer, voir sur son visage quand la tension monte (ce que nous arrivons assez facilement à faire quand elle est avec nous). Et l'inciter à s'exprimer, montrer, choisir. L'utilisation de Proloquo peut vraiment être une aide précieuse pour elle.

Aussi, les relations duelles peuvent être facilitantes et « apaisantes » pour Elsa. L'expression peut être favorisée.

Quand nous l'invitons à s'exprimer ne pas attendre impatientement, l'aider d'une façon naturelle en ayant des moments de pause dans les flux de paroles et dans ce qu'on attend d'elle (pas de pression ni d'attentes ++).

Idée aussi de lui proposer un choix entre deux choses, plutôt que des questions ouvertes.

Liste de choses agréables à développer.

La communication : 2 spécialistes : Anne SCHOONE et Eli Eline

Anne Schoone est psychologue pédagogique. Elle a de l'expérience dans le domaine de l'évaluation pratique et de l'évaluation diagnostique au sens le plus large du terme. Son expertise se situe dans l'évaluation des enfants et des adultes ayant des problèmes auditifs et/ou visuels, avec ou sans déficiences connexes. L'accent est mis en particulier sur la découverte du potentiel d'apprentissage de ces personnes et sur les moyens de stimuler le développement de la meilleure manière possible, par exemple la communication. Tous les sens disponibles peuvent être utilisés, selon les capacités et les préférences de la personne.

a.schoone@kentalis.nel

Eline est psychologue scolaire et expérimentée dans les domaines de l'évaluation, des programmes d'intervention et l'élaboration de programme mettant l'accent sur les potentiels de communication des élèves atteints de déficiences multisensorielles.

Nous avons évoqué les difficultés d'Elsa dans son expression, surtout à l'école ou avec des personnes extérieures au noyau familial.

Les professionnelles ont évoqué les expériences négatives d'Elsa, imprimées dans son fonctionnement actuel : parfois elle a voulu s'exprimer mais ses interlocuteurs ne l'ont pas compris, ne lui ont pas laissé suffisamment de temps, une personne a parlé à sa place, on a interprété à sa place, cela a nécessité une énergie et un investissement beaucoup trop importants. Bref Elsa a lâché l'affaire, et préfère se taire.

Elles ont conseillé un accompagnement par un professionnel (psychologue par exemple) pour développer sa confiance et mettre en place des stratégies efficaces. Trouver aussi des activités pour accroître sa confiance (nous pensons au chant, entre autres)

Quand il y a des moments de parole dans un groupe à l'école : préparer à la maison, avoir un support écrit ou photos, utilisation aussi de *PROLOQUO*, tout cela pour favoriser l'expression d'Elsa. D'abord favoriser l'expression en duel avec un adulte ou l'éducatrice, puis soutien de cet adulte auprès d'Elsa quand elle parle devant le groupe. Développer des émotions et expériences positives.

Elles ont parlé de tous petits pas. Il faut vraiment les encourager et les valoriser.

Attention pas de chantage à l'ordi en classe (pour l'inciter à parler devant le groupe).

Lui laisser du temps, et surtout commencer par lui demander de s'exprimer avec un adulte « sans pression ». Lui proposer entre deux choix.

Gastroentérologie : Docteur Peter GILLET, Docteur Angelo SELICORNI et une autre personne.

Monsieur GILLET est consultant en gastroentérologie à l'hôpital royal des enfants malades d'Edimbourg en Ecosse. Il s'intéresse plus particulièrement à la maladie cœliaque, aux troubles gastro-intestinaux supérieurs et au petit intestin, à l'endoscopie et à la constipation, ainsi qu'à l'amélioration de la gestion de l'informatique, de l'éducation et de l'engagement avec des collègues et des familles pour rendre la gestion globale plus cohérente et réactive.

Il s'intéresse aux problèmes gastro-intestinaux liés aux troubles du développement neurologique. Son objectif est d'aider à sensibiliser les autres professionnels de la santé aux questions spécifiques du SCdL et aux problèmes génériques gastrointestinaux en neurodisabilité.

Monsieur SELICORNI est impliqué dans le diagnostic et dans le suivi de syndromes génétiques comme le syndrome de Cornelia de Lange depuis 1990. Il est pédiatre généticien médical dans un service de pédiatrie, à Côme en Italie.

Nous avons demandé cette consultation car l'opportunité s'est présentée et que le Docteur BOTTANI, généticien à Genève, qui a rencontré dès la petite enfance d'Elsa, nous avait recommandé d'être attentifs aux intestins d'Elsa (risque d'occlusion).

Elsa ce matin-même de la consultation n'a rien voulu manger malgré le buffet copieux proposé par l'hôtel. Elle n'a pas eu de selles depuis une semaine et ne veut pas boire non plus. Nous en parlons aux médecins, qui nous suggèrent de tenir un journal, que l'on peut même utiliser pour toute la famille. C'est vrai qu'elle est adolescente, qu'elle est autonome et que du coup nous n'allons pas voir aux toilettes l'état de ses selles, leur fréquence etc...

Ce journal pour toute la famille ne serait pas stigmatisant et permettrait une surveillance et une attention.

On peut même y indiquer la période du cycle et les signes observés.

Ils nous ont demandé si elle avait un traitement parfois pour faciliter le transit. Stéphane se rappelait du *SMECTA* et finalement nous utilisons plutôt *l'IMPORTAL*. Il serait intéressant pour lui de donner *MACROGOL*.

Le Docteur GILLET va nous envoyer un compte rendu de la consultation (ci-après).

Il nous a donné son adresse mail pour poursuivre nos échanges.

Voilà, ce compte rendu n'est pas parfait mais il dessine, nous pensons, des pistes intéressantes que nous pouvons travailler ensemble.

Toutes les idées, opportunités, suggestions et discussions sont bienvenues pour permettre de faciliter le quotidien actuel et futur d'Elsa...

LISTE d'activités agréables pour ELSA :

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none">- Jouer au UNO- Jouer au jeu de familles- Jouer aux boules avec Arthur- Aller à la piscine- Aller chez Arthur, Céréna ou Zoé- Inviter Arthur, Céréna, Noémie, Nicolas ou Zoé- Avoir mon téléphone pour les messages et téléphoner- Avoir la tablette pour la musique (YouTube) et les jeux- Aller chez Elodie- Aller chez Céline- Chanter avec Céline | <ul style="list-style-type: none">- Regarder la télé avec Léna et Matéo- Aller à la Zumba- Aller chez Marielle- Jouer avec les voisins- Faire des gâteaux- Faire la cuisine- Faire du Trampoline- Aller aux manèges- Aller chez le coiffeur- Manger un panini au chocolat- Manger des crêpes- Manger des pâtes- J'aime bien danser |
|---|--|

Ce qui est difficile pour Elsa :

Quand elle a une idée en tête

C'est difficile de parler

C'est difficile d'attendre quand elle veut quelque chose

C'est difficile d'expliquer quelque chose (a bien progressé quand même)

Quand il y a de l'orage, quand elle a peur, quand il y a de gros bruits soudains (par exemple une alarme)

Quand il y a un chien qui vient vers elle

Quand ce n'est pas comme d'habitude (par ex quand maman part en formation et ne dort pas à la maison)

C'est difficile quand les voisins ne veulent pas jouer avec elle

C'est difficile quand les voisins jouent avec elle et qu'ils partent

C'est difficile d'arrêter Claire

La discipline c'est difficile pour Elsa : se lever à l'heure, ranger sa chambre, aller se doucher, laver ses dents etc.

C'est vraiment difficile de se lever le matin même en se couchant tôt

L'effort c'est aussi difficile pour Elsa. Elle a vraiment besoin d'être encouragée et stimulée

Ce qui est important pour Elsa :

« Papa, maman, Elodie, Nouredine, papi, mamie, Nadia, Pierre, Nounou »

Parler et être avec Arthur

Téléphoner à Elodie tous les jours

C'est important qu'on lui explique qu'on lui parle

C'est important qu'elle fasse ce qu'elle veut, ce qu'elle a décidé

C'est important pour elle d'être encouragée, stimulée, sollicitée, sinon elle est dans une forme de mal-être.

Pas trop changer les habitudes

Noter et dire les rendez-vous sur l'agenda

Noter et dire quand elle prend le bus sur l'agenda

Dormir avec Nounou

ANNEXE – Compte rendu du Docteur Peter GILLET, reçu par mail fin août et traduit par nos soins.

Voici son compte rendu traduit :

« Bonjour, voici quelques retours concernant notre rencontre. N'hésitez pas à me corriger en cas d'erreurs et de le partager avec les professionnels médicaux d'Elsa. Beaucoup de choses à penser comme des options.

Elsa a une forme atypique et modérée du syndrome. C'est un « SCdL like », Elsa n'a pas eu de diagnostic génétique, elle a été diagnostiquée cliniquement. Les recherches par le sang et par la salive n'ont rien donné. Dans l'attente d'un diagnostic par exome.

Elsa peut voir mal au ventre. Elle peut avoir des nausées. Plus jeune, elle a eu du reflux et des vomissements. Sa douleur actuelle est difficile à évaluer mais ressemble beaucoup à des coups de couteau et l'épisode peut durer deux-trois jours. Elle ne veut pas manger pendant ces périodes de douleurs. Elle va à la selle environ tous les deux-trois jours, voire même une semaine. Elle est parfois sous *Smecta* ou *Importal* (je pense que c'est un laxatif).

Nous avons aussi discuté de l'alternance de la constipation et de la diarrhée et avons proposé de peut-être tenir un journal pour noter la régularité de ses selles (et pourquoi pas celles de la famille pour ne pas la stigmatiser) et aussi voir pour discuter avec nos docteurs à propos de l'habitude de l'intestin (bowel habit).

Pour la douleur, nous avons parlé d'un essai d'un médicament antiacide comme « *ésoméprazole* » pour voir si cela aide dans sa volonté de remanger.

Ou on fait quelques tests comme une occasion, une possibilité, en essayant d'éviter les tests invasifs.

Nous avons aussi parlé d'essayer de voir si elle est toujours constipée (et vraiment faire un journal est une bonne idée) avec le tableau des selles joint pour aider à décrire les selles (ci-à droite).

Et nous pouvons discuter avec vos docteurs pour voir si cela peut valoir la peine de faire une échographie par rapport à sa douleur et la constipation.

La douleur peut être due à un intestin irritable ou acide.

Nous avons aussi parlé de ses gaz (les lactoses, le sucre des fruits et même les protéines alimentaires peuvent causer ces problèmes avec l'intestin), beaucoup de choses peuvent causer ces problèmes, alors une vision de l'ensemble peut être aidante.

Un autre essai de médicament peut être aidant (si nous pensons que les gaz proviennent de problèmes de bactéries dans le petit intestin). Un essai de deux semaines de *métronidazole* ou *rifaximin* et d'autres options incluant un probiotique comme *lactobacillus GG (rhamnosus)* ou *reuteri* et qu'on pourrait utiliser au moins 6 à 8 semaines.

Nous avons parlé de la crainte du cancer mais avons pensé que c'était vraiment peu probable.

Le Professeur Selicorni a dit d'attendre les résultats de l'exome mais une biopsie de la peau pour faire un diagnostic devait être examiné si cela n'est pas aidant. »

Bristol Stool Chart

Type 1		Separate hard lumps, like nuts (hard to pass)
Type 2		Sausage-shaped but lumpy
Type 3		Like a sausage but with cracks on its surface
Type 4		Like a sausage or snake, smooth and soft
Type 5		Soft blobs with clear-cut edges (passed easily)
Type 6		Fluffy pieces with ragged edges, a mushy stool
Type 7		Watery, no solid pieces. Entirely Liquid

Famille CADDoux - Août 2019.

Assemblée Générale de l'AFSCDL 2020

A vos agendas !

Notre prochaine assemblée générale se déroulera du vendredi 6 14h00 au dimanche 8 novembre 2020 midi au Village Club du Soleil de Marseille à 5 minutes de la gare SNCF et à 25 mn de navette de l'aéroport.



Réservez vos dates et retournez le plus tôt possible vos réservations à M. Jacques Carrez 11 allée des champs de genièvre 25 870 Châtillon le Duc ou par email : jacques.carrez@afscdl.fr en renseignant le plus soigneusement possible le formulaire ci-après. Indiquez vos éventuels besoins spécifiques. Joignez les chèques à l'inscription. Ils ne seront encaissés qu'après notre manifestation.

Plus de détails sur le site sur Internet :

<https://www.villagesclubsdusoleil.com/fr/nos-destinations/hiver/sejour-a-la-mer/marseille>

Plus de précisions vous seront apportées dans le prochain bulletin de l'association notamment la présentation des activités, des interventions et des animations...

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



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

Extrait des Statuts de l'AFSCDL

**BULLETIN D'INSCRIPTION A L'ASSEMBLEE GENERALE
ET REUNION DES FAMILLES - 6-7 & 8 NOVEMBRE 2020.**

✓ Liste des participants :

Nom	Prénom	Date de naissance	Lien de parenté	Bénévole*
		... / ... /		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
		... / ... /		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
		... / ... /		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
		... / ... /		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
		... / ... /		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

Adresse principale:

Tel : email :

Arrivée: vendredi avant midi vendredi après midi samedi avant midi samedi après midi

Départ: dimanche avant le repas de midi dimanche après le repas de midi

✓ Nom et Prénom de l'enfant apparenté, porteur du syndrome:

Si l'enfant est inscrit, merci de préciser si il prendra les repas: OUI NON

✓ Frais d'inscription réservés aux adhérents **à jour de cotisation** :

- **Avant le 31 juillet 2020: 70.00 Euros par personne de 16 ans et +.**

- **Après le 31 juillet 2020: 70.00 Euros par personne + 20.00 euros par famille** (frais de dossiers centre)

Ces frais incluent toutes les activités ainsi que l'hébergement et les repas du vendredi midi au dimanche midi soit 2 nuits, 2 petits déjeuners et 5 repas.

Les frais pour les enfants porteurs du SCDL et les enfants de moins de 16 ans sont pris en charge par l'Association.

70% des frais générés par ce weekend sont pris en charge par l'AFSCDL. Afin d'optimiser le coût de cette manifestation, merci de donner le maximum de détails concernant la prise ou non de tous les repas. Les repas réservés qui ne seront pas pris seront facturés aux familles qui n'auraient pas averti.

Merci également de mentionner tout besoin spécifique (transport local depuis une gare ou l'aéroport, régime alimentaire spécifique, lit "bébé"...).

Toute annulation au-delà du 15 septembre 2020 ne pourra faire l'objet de remboursement.

Nbre de personnes de 16 ans et + : **x 70.00€ =** **Euros**
+ 20€ pour toute inscription au-delà du 31 juillet 2020 = **Euros**

Ci-joint le règlement à l'ordre de l'AFSCDL de **Euros**

Plus d'information par tel au 03.81.63.21.43 ou par email à contact@afscdl.fr

* Merci de préciser si les adultes qui accompagnent s'occuperont bénévolement des enfants durant les conférences.

BULLETIN et REGLEMENT A RETOURNER A :

Jacques CARREZ 11 allée des champs de genièvre 25870 Châtillon le duc : jacques.carrez@afscdl.fr