



« 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° 58



### ASSEMBLÉE GÉNÉRALE

*L'AG et la journée des familles auront lieu  
à Marseille les 25, 26 et 27 septembre 2026*



## 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

Courriel : [contact@afscdl.fr](mailto:contact@afscdl.fr)

Web : <http://afscdl.fr>

### Conseil d'Administration :

- Danielle SNAKKERS – Présidente d'honneur
- Edwige Valla – Présidente
- Andrée BENZ – Vice-présidente
- Alain SNAKKERS – Trésorier
- Eric MARECHAL – Adjoint trésorier
- Lilian MONIQUE – Secrétaire Général
- Christophe BOILLON – Administrateur
- Jacques CARREZ – Administrateur
- Rémi BOUSSEAU – Administrateur
- Malik KHELIFI - Administrateur
- Fabrice MOUTTET – Administrateur
- Aurore BOUSSEAU - Administratrice
- Magalie MONIQUE – Administratrice
- Aurélie GORECKI – Administratrice
- Nelly MARECHAL - Administratrice
- Catherine BRUSSET – Relations internationales, Administratrice

### Conseil scientifique :

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

## MOT DE LA PRESIDENTE

Chers amis,

J'espère que vous avez passé un bon début d'année et de belles vacances d'été.

À travers ce bulletin, je souhaite partager avec vous le témoignage de plusieurs grands-parents face au syndrome de Cornelia de Lange. Si d'autres grands-parents souhaitent, à leur tour, nous faire part de leur ressenti ou de leur expérience, je les invite à m'envoyer leurs écrits : je les partagerai avec grand plaisir auprès de l'ensemble des membres de l'association.

Vous découvrirez également des témoignages que Andrée BENZ a eu la gentillesse de traduire pour nous, afin de nous donner des nouvelles de familles étrangères concernées par le syndrome.

En pièce jointe, vous trouverez :

- Le formulaire d'inscription pour l'Assemblée Générale 2026 à Marseille,
- Ainsi que le formulaire d'adhésion pour l'année 2026.

J'espère que vous passerez de très belles fêtes de fin d'année et que nous aurons le plaisir de nous retrouver à Marseille pour célébrer ensemble les 30 ans de notre association.

Prenez soin de vous et de vos proches.

Avec toute mon amitié,  
**Edwige VALLA**

### TABLE DES MATIÈRES

<b>TÉMOIGNAGES</b> .....	<b>4</b>
Les grands-parents face au SCDL.....	4
Témoignages des grands-parents d'Agathe .....	4
Mamie d'une petite Agate,.....	4
Témoignage des grands-parents de Lola .....	5
Des nouvelles de Lola .....	7
Témoignage de Manon.....	9
<b>L'ÉDUCATION SPÉCIALISÉE CHEZ NOS VOISINS, C'EST COMMENT?.....</b>	<b>10</b>
Pétition pour l'accès aux clusters 1 et 2 aux Pays-Bas .....	10
<b>GRANDIR AVEC LE SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE .....</b>	<b>13</b>
Témoignages.....	13
Victoria.....	13
Josh .....	14
Un regard plus approfondi : comment faire face aux allergies alimentaires .....	14
<b>ASSEMBLÉE GÉNÉRALE 2026 – MARSEILLE – 30 ANS DE L'ASSOCIATION .....</b>	<b>15</b>
Quelques changements importants : .....	15
Montant de la participation.....	15
Évolution du tarif selon la date d'inscription .....	15
Condition d'accès au tarif de 100 € .....	15
<b>LES MEMBRES DU CONSEILS D'ADMINISTRATION.....</b>	<b>16</b>

## Les grands-parents face au SCDL

### Témoignages des grands-parents d'Agathe



En tant que grands-parents nous n'avons pas bien sûr la responsabilité d'Agathe 24h sur 24 ni 7 jours sur 7. Notre charge est donc bien amoindrie et sa venue a plutôt un caractère festif. Le principal problème que nous rencontrons est la compréhension, ce qui entraîne parfois des situations tendues car l'enfant, voyant qu'il n'obtient pas ce qu'il veut, à tendance à s'énerver. Il faut avouer que c'est quelques fois difficile. Mais lorsque l'on voit que ses yeux s'éclairent de joie c'est le bonheur qui nous envahit. Nous gardons surtout ce côté positif en essayant de faire abstraction des difficultés rencontrées.

*Françoise et Yves Bérenger*

### Mamie d'une petite Agathe,

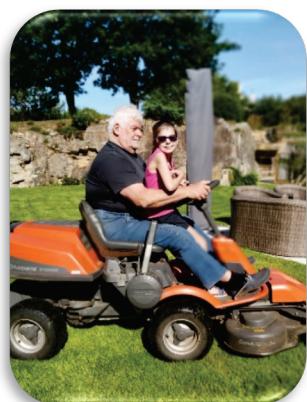
C'est un bon dosage de patience d'écoute, de "décodage" et d'affection.

Mais au cours des années c'est la satisfaction de l'entendre nous appeler mamie et pépé, malgré ces difficultés de langage et de nous faire des câlins si difficiles quand elle était petite.

Et vive WhatsApp où quand elle nous voit à 1400 km, elle signe qu'elle va prendre le train, son sac à dos et part faire sa valise.

C'est sûr, quand on est seul avec elle et que l'on ne comprend pas ce qu'elle veut, on traverse de grands moments de solitude !!!!

C'est une petite fille très intelligente très observatrice qui nous surprend par ses réactions. On doit s'adapter à son rythme sans la sous-estimer pour qu'elle avance tout le temps.



Entendre que l'on vide le lave-vaisselle à sa place, elle arrive en courant et va râler.

Entendre le linge, elle va le remettre dans le panier et l'étendre "elle".

Mes autres petits-enfants seraient ravis d'échapper à tout ça.

Mais pas Agathe ; voilà la différence.



*Elisabeth RANNOU grand-mère d'Agathe PES*

## Témoignage des grands-parents de Lola

Pierre et moi sommes les grands-parents de Lola bientôt 16 ans, une belle jeune-fille autant à l'intérieur qu'à l'extérieur. Nous avons une belle complicité et partageons de beaux moments. Là nous étions au restaurant car Lola aime manger et pas de fast-food mais de la bonne et saine nourriture, le fait de manger sainement lui tient vraiment à cœur et dans l'ensemble tout ce qui est bon pour la santé, pour sa santé elle y est très sensible.

Voici son histoire, comment nous avons appris sa maladie et comment nous y faisons face.

Nous attendions tous avec impatience cette petite princesse pour le mois de janvier 2010.

Elle allait être notre première dans tout : la première fille de ses parents, notre première petite-fille, la première arrière-petite-fille. Je lui avais tricoté toute une garde-robe.

A 7 mois de grossesse il a été constaté une rupture de croissance, Lola ne se développait plus in utero. Il a donc été décidé de la faire naître le 24/11/2009. Elle ne pesait que 1,180 kg et mesurait 42 cm. Nous n'avons pas pu la voir tout de suite, sa maman lui a juste fait un petit câlin et un bisou et elle est partie directement en réanimation après qu'une voie centrale lui ait été posée. A la demande de ma fille son papa est parti avec elle pour qu'elle ne soit pas seule. Lucille nous avait demandé de l'attendre dans sa chambre pour la réconforter car elle savait qu'elle serait triste de remonter dans sa chambre sans son bébé.

Nous n'avons pas vraiment pu nous réjouir de son arrivée tant les médecins étaient inquiétants, ils nous répétaient sans cesse qu'aujourd'hui elle était là mais peut-être pas demain. Pour eux et donc pour nous, Lola était juste grande prématurée.

Mais c'était sans compter sur notre petite guerrière qui se battait de toutes ses forces. Lucille a dû sortir au bout d'une semaine et laisser sa petite fraise tagada comme elle l'appelait. Mais tous les matins à 8h elle était à ses côtés, faisait du « peau à peau » pour aider Lola de son mieux. Elle l'allaitait aussi, ou plutôt son lait était administré à Lola via une sonde gastro nasale. Nous, nous restions chez eux pour assurer l'intendance de manière qu'ils puissent se consacrer exclusivement à leur bébé. Le papa travaillait mais dès sa sortie il rejoignait ses petites femmes et ils ne rentraient que vers 22h. Nous, nous attendions les nouvelles du jour. Lola se battait si fort qu'elle franchissait toutes les différentes étapes avec succès. Assez vite elle a pu téter et puis un jour ils ont dit à ma fille qu'elle devait à nouveau être hospitalisée car Lola allait sortir de couveuse et ils voulaient s'assurer avant leur sortie, que Lola était capable de se nourrir qu'au sein. Ils ont demandé s'ils connaissaient une tricoteuse pour lui faire des petits vêtements, brassières, bonnets... sur mesure. J'ai donc vite repris mes aiguilles. Elle grossissait doucement mais restait sur sa courbe. Nous ne savions toujours pas qu'elle était porteuse de ce syndrome.



Cependant sans le savoir nous avions remarqué quelques signes physiques, son papa dès le 1er jour son mono sourcil et moi ses petites mains. Je disais : « je n'ai jamais vu d'aussi petites mains » mais pour moi c'était dû à sa prématurité. Je me souviens qu'elle n'arrivait pas à faire le tour de mon pouce avec ses petites mains.

A 5 semaines et 1,9 kg, elle a pu rejoindre son foyer. Pierre et moi nous sommes éclipsés dès le lendemain et sommes retournés en région parisienne, pour les laisser dans leur intimité.

A 3 mois elle pesait 3kg et mesurait 50cm comme la moyenne des bébés à la naissance, mais elle s'éveillait normalement, alors pour nous, nous pensions que tout allait bien.

Lorsque Lola a eu 6 mois nous emménagé près de Montpellier et avons ainsi pu voir grandir notre petite-fille, nous pouvions mieux profiter de notre petite famille. Lorsque Lola avait 7 mois ma fille est à nouveau tombée enceinte. Heureusement que nous avions déménagé, car suite aux problèmes de santé que Lucille avait eus avant de tomber enceinte, ses 2 grossesses se sont passées alitées et elle n'avait pas le droit de faire de voiture et de porter de poids. Ainsi un soir sur 2 je couchais chez eux pour m'occuper de Lola dès son réveil, en alternance avec l'autre mamie de Lola qui elle habitait le même village et notre gendre assurait les week-ends. En avril 2011 Lola est devenue grande sœur.

Elle était toujours suivie à l'hôpital. Nous ne comprenions pas pourquoi les médecins voulaient qu'elle grandisse plus vite. En fait, eux savaient qu'il y avait un problème et ne parvenaient pas à l'identifier. Ils ont demandé au généticien de l'hôpital de la suivre. Lui aussi semblait inquiet mais n'arrivait pas à déterminer le problème. Il a demandé l'autorisation aux parents de prendre des photos de Lola sans tous ses angles et lorsqu'il les a montrées, lors d'un colloque entre différents généticiens, l'un d'eux, au vu des signes physiques, a tout de suite pensé au syndrome Cornélia de Lange. A son retour son généticien a fait procéder aux tests qui ont confirmés l'intuition de ce médecin. Lui, ne connaissant cette maladie, a été assez maladroit lorsqu'il nous l'a apprise. Il nous a dit que Lola était handicapée, que ce syndrome touchait l'intellect et n'a évoqué que le pire.



Nous sommes tombés du 36ème étage, il nous a lâché cette bombe et nous a laissés avec tous nos questionnements. Lola resterait-elle pour toujours une petite fille ? A ce moment-là Lola avait déjà 2 ans ½.

Ma réaction 1ère a été la colère. En colère contre qui ? Contre la vie qui ne nous avait déjà pas épargnés avant la 1ère grossesse de ma fille à la suite de sa maladie qui faisait que nous ne savions même pas si ma fille pourrait porter la vie jusqu'à son terme. J'avais envie de hurler. Pourquoi le sort s'acharnait-il contre nous ? Je cherchais un responsable et donc j'ai culpabilisé. Peut-être avais-je trop désiré cette petite-fille ? Ma fille m'a dit alors une très jolie chose : « l'univers nous a envoyé ce cadeau, ce petit miracle, car il savait que nous saurions l'aimer et lui apporter tout l'amour et le bonheur auquel elle a le droit ».

Etant toujours dans le questionnement, nous avons fait des recherches de notre côté et heureusement sommes tombés sur le site de l'association. Je suis alors entrée en contact avec Danielle Snakers qui m'a rassurée et m'a expliqué la maladie. J'ai alors compris que rien n'était écrit que chaque cas était différent. Lola serait le chef d'orchestre, qu'elle battrait la mesure et que du haut de ses 2 ans ½ c'est elle qui nous donnerait le tempo et que nous allions suivre son propre rythme. Danielle a été d'une grande gentillesse et bienveillance.

En fait cette maladie a encore renforcé les liens que nous avions avec notre petite Lola.

Le diagnostic étant tombé, Lola a commencé à être suivie par le CAMPS de Montpellier. Elle avait des rendez-vous avec le psychomotricien, l'orthophoniste le pédopsychiatre etc... Ma fille a dû arrêter de travailler entre un bébé et les nombreux rendez-vous, elle avait besoin de temps pour se consacrer au mieux à sa famille. Lola a acquis la marche vers 18 mois, pour la parole ça a été un peu plus long. Lola progressait, elle très volontaire, c'était une vraie battante.

Lola était une enfant heureuse toujours le sourire aux lèvres un vrai rayon de soleil. Elle était très calme et craintive. Les autres enfants l'effrayaient tant elle les trouvait remuants, turbulents et brusques alors qu'ils n'étaient que des enfants. Comme en plus



Lola était très petite en fin d'année, ses parents ont décidé de lui faire faire sa 1ère rentrée scolaire en maternelle qu'un an plus tard, pour lui laisser plus de temps et ils ont bien fait.

Lorsqu'elle a fait sa rentrée tout s'est très bien passé, pas une larme, elle était contente. Par contre l'institutrice nous a prévenus que pour Lola la récréation était une jungle. Tous ces enfants qui se défoulaient, criaient, couraient dans tous les sens, l'effrayaient et elle restait toujours dans les jambes de son institutrice.

Lola a suivi une scolarité traditionnelle jusqu'à la fin de son CM2 et elle n'était plus suivie par le CAMPS mais par le SESSAD, et elle continuait de voir une orthophoniste mais dans son village. Pierre et moi constatons qu'elle avait du retard en mathématiques et en français, mais la maîtresse disant aux parents que tout allait bien, eux préféraient croire l'institutrice. Ensuite elle est entrée au collège et a bénéficié de l'aide d'une AVS qu'elle partageait avec d'autres enfants. C'est aussi cette année-là que ses parents se sont séparés et ça a été très difficile pour les 3 filles et oui j'ai oublié de vous dire qu'en mai 2017 nous avons accueilli notre petite Giulia. Ce n'est qu'à la fin de la 5ème que les professeurs ont confirmé ce que nous avions constaté des années plus tôt, que Lola avait du retard dans ces 2 matières. Il a donc été décidé que Lola ferait sa rentrée en 4ème en classe ULIS pour le français et les mathématiques et qu'elle serait en classe inclusion le reste du temps avec un emploi de temps allégé, elle était dispensée de certaines matières. Là elle a pu revoir les bases de ses matières et Pierre et moi nous sommes investis aussi pour l'aider, en soutien. Je passe volontairement son année scolaire 2024/2025 car elle en fait le témoignage dans ce même numéro. Je veux juste dire que cette année notre petite chrysalide s'est transformée en un magnifique papillon, qu'elle a déployé ses ailes et fait son envol. Elle a réussi brillamment son CFG avec une moyenne générale de plus de 17/20. Son oral s'est très bien passé, alors qu'avant son entrée en 3ème et sa prise de confiance en elle, nous le redoutions tous, y compris elle. Nous avons été très fiers de voir tout le chemin parcouru et le lui avons dit, même si nous savons que la route reste longue. Elle nous épate tant elle est déterminée et tant elle met tout en œuvre pour réussir.

Cette année une nouvelle sœur, Gabrielle, a pointé le bout de son nez, en mars.

Nos liens n'ont cessé de se renforcer. Souvent durant les grandes vacances, elle veut avoir une période seule chez nous sans ses sœurs même si pendant ces mêmes vacances elles viennent toutes 3 chez nous, ainsi qu'à chacune des vacances scolaires pour notre plus grand bonheur.

Lola a une confiance absolue en nous, elle nous confie ses petits secrets. Elle sait que ce qui se dit chez nous reste chez nous. Elle sait aussi que nous sommes vraiment à son écoute, que nous lui faisons confiance et que lorsque quelque chose ne va pas, nous allons tout mettre en œuvre pour régler son problème, qu'il soit médical ou d'un autre ordre et que nous allons le faire comprendre à ses parents qui sont parfois dans le déni.

Avec nous aucun sujet n'est tabou, elle parle librement de tout aussi bien avec Pierre qu'avec moi. Là par exemple cet été, nous l'avons conseillé pour faire comprendre à ses parents qu'elle sentait qu'elle avait encore besoin d'une AESH et que cela la rassurerait d'en avoir une. Son papa lui disait qu'à un moment il allait bien falloir qu'elle vole de ses propres ailes sans aide. Il a du mal à comprendre que pour certaines choses elle aura toujours besoin d'aide ! Elle, est tout à fait consciente de ses besoins, de ses faiblesses et de ses forces.

Nous sommes très fiers d'elle, de la belle personne qu'elle est aussi bien à l'intérieur qu'à l'extérieur. Elle a de belles valeurs. Elle est douce, gentille, polie, calme, posée et bienveillante, elle pense toujours aux besoins des autres avant les siens, mais, nous, nous l'encourageons à aussi penser à elle. Elle est responsable et se dépasse et repousse sans cesse ses limites. Elle fait preuve d'une grande maturité. Comme elle a aussi pris confiance en elle, elle veut récupérer sa place de grande sœur qu'Eléa lui avait subtilisée, elle s'affirme mais jamais dans la violence. Lorsqu'il y a un conflit entre ses sœurs elle essaie toujours une solution qui puisse convenir à chacune. Elle déteste les conflits et l'injustice.

Elle est d'une douceur et d'une patience d'ange avec Gabrielle. Elle s'en occupe très bien aussi bien pour ses besoins physiques que pour l'éveil, et les câlins. Sa mère peut la lui confier en toute confiance.

***Martine et Pierre BLANCHARD***

## Des nouvelles de Lola



Je m'appelle Lola, j'ai été diagnostiquée à l'âge de 2 ans ½. Je m'étais présentée à vous il y a 2 ans ½ dans le bulletin n° 54.

Je viens vous donner de mes nouvelles. J'aurai 16 ans le 24 novembre prochain.

L'année dernière j'ai fait connaissance avec certains d'entre vous car je suis allée avec ma mounette (c'est comme cela que j'appelle ma mamie maternelle) et mon papy à Vogüe.

En 2014 j'étais allée pour la 1ère fois à la ferme de Courcimont, avec mes parents et ma petite sœur Eléa, mais je ne m'en souviens pas du tout.

Donc pour moi Vogüe était ma 1ère fois. Là j'étais encore très timide mais ça a été une expérience positive. Ce qui m'a frappée, c'est que j'ai trouvé que nous nous ressemblions tous un peu. Comme je suis très gourmande (surtout de salé) je me suis régalee et Lilian a même réussi à me faire un peu danser. Le 1<sup>er</sup> jour j'ai fait la connaissance de Lili et nous avons fait des jeux ensemble. Nous nous sommes bien amusées.

L'année scolaire 2024/2025 a été pour moi très importante, j'étais en 3<sup>e</sup> en classe Ulis pour les mathématiques et le français et en classe insertion pour les autres matières. En début d'année j'étais encore très très timide et pour moi c'était plus compliqué en classe insertion mais j'ai fait beaucoup d'efforts pour m'exprimer en public.

Deux midis par semaines il y avait des cours de danse et je m'y suis inscrite, cela m'a fait du bien et m'a beaucoup aidé à être moins timide, j'ai même fait le spectacle de fin d'année devant un public de familles, amis et de différentes classes du collège car nous avons fait plusieurs représentations et j'ai osé.

Cela m'a permis d'oser prendre la parole et d'échanger avec des personnes même adultes autres que ma famille ou leurs amis.

Comme dit mounette le fait de m'exprimer avec mon corps m'a permis de m'exprimer avec ma bouche.

Pendant cette année scolaire j'ai fait 3 stages en entreprise.

- Le 1<sup>er</sup> dans une cantine scolaire en maternelle
- Le 2<sup>e</sup> chez une assistante maternelle
- Le dernier dans une école Calandreta. C'est une école primaire en langue occitane. J'assistais l'ATSEM et la maîtresse.

J'ai vraiment trouvé ma voie. Je sais que plus tard j'aimerais travailler dans une crèche ou être ATSEM. J'adore les enfants.

En fin d'année scolaire j'ai passé mon CFG et j'ai eu de très bonnes notes même à l'oral alors que je m'adressais à 2 personnes que je ne connaissais pas. Toute la famille a été très fière de moi.

Pendant cette année scolaire je suis à nouveau devenue grande sœur. Gabrielle est née le 20 mars cette année, dans quelques jours elle aura 6 mois. Je m'en occupe beaucoup, elle est adorable et très souriante, je l'aime fort et elle aussi m'aime.

J'ai fait ma rentrée en seconde CAPA et ça s'est très bien passé. Je suis dans une classe de 10 personnes dont 9 filles et pour moi, le fait qu'on soit peu nombreux est un avantage.

Cette année scolaire je dois faire 3 stages de 2 semaines

- Un en petite enfance
- Un autre avec des personnes âgées
- Et un dans la vente

Je participe beaucoup en classe et je me suis déjà fait de nouvelles amies.

Juste avant la rentrée, avec mon papa nous avons déménagé mais toujours à Clermont l'Hérault car nous sommes en garde alternée.

Je n'ai pas beaucoup grandi depuis la dernière fois. Je mesure 148 cm et ça m'embête. L'endocrinologue m'a fait arrêter les piqûres d'hormones de croissance.

J'ai souhaité continuer à aller chez l'orthophoniste car je trouve que ça m'aide. On reprend des choses en français ou en math que je n'ai pas bien comprises. Pour l'instant je n'ai pas d'ATSEM et ça m'embête car pour moi s'est compliqué de faire 2 choses à la fois, par exemple prendre des notes pendant que le prof fait son cours. Papa en a fait la demande et j'espère que ça va bientôt se régler.

Je vous dis à bientôt à Marseille.



*Lola*

## Témoignage de Manon

Après tant d'années de lutte pour aider Manon à prendre du poids, nous sommes heureux de partager une belle victoire : en seulement quatre mois, elle a pris 4,6 kg et pèse maintenant 22,6 kg ! Jusqu'ici, il lui fallait entre deux et trois ans pour atteindre un tel progrès. Son état de santé reste globalement stable, malgré les difficultés liées à ses polypes.



En 2025, Manon a dû subir deux opérations d'ethmoïdectomie, en janvier puis en octobre. Ses polypes, qui se développent très rapidement, obstruent toute la zone ORL et rendent la respiration difficile, notamment pendant les repas. Cela entraîne des épisodes d'apnée et des nuits peu reposantes avec de forts ronflements. Son traitement pour l'épilepsie a également été réajusté afin de s'adapter à sa récente prise de poids.

En novembre, Manon part en Espagne, à Barcelone, pour suivre un stage intensif de kinésithérapie au centre Essentis Metodo. Nous espérons que cette rééducation contribuera encore à son progrès dans la marche, et nous partagerons notre expérience à notre retour.

Depuis septembre, Manon est intégrée en internat à l'IME du lundi matin au vendredi 13h30. Ce choix, difficile au début, s'est révélé très positif : il lui permet de mieux se reposer pendant la semaine et nous offre aussi un précieux temps de répit. Nous avons été entourés, conseillés et rassurés par nos proches et par la responsable du service handicap, à cause de la culpabilité de laisser notre puce. Aujourd'hui, nous savons que c'était la bonne décision.

Manon s'épanouit dans cet environnement. Elle se déplace en toute sécurité avec son fauteuil roulant à l'intérieur des locaux et participe à de nombreuses activités : équitation le jeudi, sorties en extérieur, visites de zoos, parcs d'attraction et même des petits camps. Elle n'a montré aucun changement de personnalité ou de bien-être depuis la rentrée, bien au contraire !

Manon reste une petite fille douce, calme et pleine de vie... avec une jolie touche de malice qui illumine notre quotidien.



## Pétition pour l'accès aux clusters 1 et 2 aux Pays-Bas

De nombreux parents estiment qu'il est (trop) difficile d'inscrire leur enfant dans une école du groupe 1 ou 2 !

**En tant qu'organisations concernées par les syndromes rares et en coopération avec Ieder(in) et Defence for Children, nous voulons défendre les droits de nos enfants à une forme d'éducation qui convient le mieux aux parents (l'expert de l'enfant).**

Aux Pays-Bas, il existe de nombreuses possibilités de s'épanouir en ayant à l'esprit le bonheur et l'augmentation des chances pour l'avenir :

- L'enseignement régulier
- Centres de garde d'enfants axés sur le développement
- L'éducation spécialisée
  - Groupe 1
  - Groupe 2
  - Groupe 3

Pour les enfants atteints de certains syndromes, après le diagnostic et les premières années de vie, vous avez une idée de leur potentiel de développement et des obstacles au développement.

Un obstacle au développement est le développement du cerveau, qui est perturbé par la mutation génétique de ces syndromes. Il est clair que nous n'en sommes qu'au début de la connaissance du fonctionnement du cerveau et qu'un diagnostic de « déficience intellectuelle » et de « QI » ne rend probablement pas justice à ces enfants !

Il y a ensuite le développement des sens et leur utilisation. Nous pouvons mesurer le fonctionnement de la vue et de l'ouïe, mais nous en savons encore beaucoup trop peu sur le traitement de ces informations, qui permet de comprendre et de s'exprimer, de savoir ce que l'on veut, quelles sont ses passions et quels sont ses rêves.

C'est précisément pour les problèmes causés par de mauvais yeux (ou la cécité), de mauvaises oreilles (ou la surdité), un mauvais développement du langage (ou l'incapacité de parler), résumés dans cette pétition comme « causés par des sens fonctionnant différemment », que se trouvent les valeurs fondamentales de l'éducation du 1er et du 2e groupe.

De nombreuses familles voient des opportunités pour leur enfant atteint du syndrome en maximisant ses capacités de communication ! Mais comme personne d'autre, elles font l'expérience de leur capacité personnelle à comprendre leur enfant tant que les capacités d'expression sont en retard par rapport à ce qu'un environnement "normal" attend des enfants.

*Il est donc facile de comprendre pourquoi certaines familles souhaitent inscrire leur enfant dans un établissement scolaire du groupe 1 ou du groupe 2. Après tout, ces enseignants savent comment répondre à quelqu'un qui n'a pas (encore) de compétences linguistiques, qui ne peut pas utiliser pleinement ses oreilles ou ses yeux. En outre, ces écoles sont conçues pour différents niveaux de développement.*

### ***L'expertise des syndromes***

Grâce aux communautés dédiées à ces syndromes, l'impact du syndrome sur le développement devient de plus en plus clair. En effet, le gène détermine le développement cellulaire. Cela explique pourquoi les caractéristiques externes du syndrome de Cornelia de Lange, par exemple, sont si typiques. Le développement cellulaire détermine les capacités du cerveau, des yeux, des oreilles et des organes de la parole. Le développement cellulaire joue un rôle dans la manière dont nos nerfs transmettent les signaux des sens au traitement, et dans ce que nous pouvons faire avec ces signaux. Le développement cellulaire détermine les possibilités de régulation par le biais, par exemple, des niveaux d'hormones, des neurotransmetteurs et d'autres fonctions corporelles de base.

*Lors de nos journées de rencontre, nous sommes toujours frappés par la ressemblance de nos enfants. Non seulement dans leur apparence, mais aussi dans leur comportement et leur communication!*

*Il n'est donc pas étonnant que les parents disent: « Ils se ressemblent tellement ».*

Le commentaire habituel des centres de soins (éducatifs) selon lequel nous nous intéressons avant tout à la personne et ne nous laissons pas limiter par la « maladie » offre de nombreuses possibilités ; mais ne pas s'intéresser du tout à la « maladie » parce qu'il s'agit d'une maladie rare est un élément fondamental de cette pétition, pensons-nous ?

Pourquoi, par exemple, Kentalis donne-t-il aux enfants atteints du syndrome d'Usher l'accès à l'enseignement du groupe 2 presque par défaut ?

Parce qu'ils savent ce que ce diagnostic signifie !

#### ***L'intérêt de l'enfant n'est-il pas central ?***

En collaboration avec l'Ieder(in) et le conseiller juridique de Children's Rights and Education of Defence for Children, nous avons examiné le cas d'une fillette de 5 ans atteinte du syndrome de Cornelia de Lange qui a été rejetée par un établissement d'enseignement du groupe 2 !

Il semble bien qu'une ligne directrice auto-imposée soit appliquée de manière rigide par les établissements d'enseignement des groupes 1 et 2, au lieu de déterminer ce dont un enfant a besoin en termes de soutien sur la base d'informations fiables.

Nous avons examiné d'autres exemples en consultant la base de données du Comité des litiges pour l'éducation appropriée.

Nous avons trouvé un nombre inquiétant d'électeurs indiquant un problème structurel qui laisse les familles désespérées avec une expérience presque traumatisante ! Et que dire de l'impact sur l'enfant concerné ?

#### ***Les centres d'expertise pour les maladies rares sont-ils pris au sérieux ?***

Dans le cas susmentionné de la fille atteinte du syndrome de Cornelia de Lange, les parents ont coordonné la demande à l'avance avec un expert affilié au Centre d'expertise du syndrome de Cornelia de Lange. Cet expert se targue d'avoir vu de nombreux enfants atteints du syndrome et d'avoir acquis des connaissances dans le monde entier. Cet expert a rédigé une lettre d'accompagnement expliquant les caractéristiques spécifiques du traitement sensoriel du syndrome et le fait qu'un "profil de développement désharmonique" doit être dûment pris en compte avec ce syndrome ; dans ce cas, il est plausible que la fille ait plus de capacités de communication que ne le laissent supposer des observations fortuites ou des mesures sensorielles.

Malgré cette lettre de l'expert et les connaissances des parents, qui constatent que la fillette peut bien communiquer dans des situations sûres, la commission d'enquête (CVO) de l'établissement d'enseignement du groupe 2 concerné constate un "profil de développement harmonique" et, selon la CVO, cette fillette s'intègre-t-elle mieux dans un établissement du groupe 3 ?

---

*Cette pétition plaide pour que les parents et les centres d'expertise sur les syndromes rares exercent une plus grande influence sur l'OVE des établissements d'enseignement des groupes 1 et 2. Cette liste doit garantir que les enfants atteints d'un tel syndrome bénéficient de la même position de départ que, par exemple, les enfants atteints du syndrome d'Usher et les enfants pour lesquels les mesures actuelles sont suffisantes !*

---

## **Appel à vous, à nos communautés !**

Il serait bon que vous vous joigniez à nous pour recenser le nombre d'enfants et les établissements concernés. S'agit-il d'un phénomène propre à certaines institutions ou se produit-il dans toutes les institutions ? Y a-t-il également des établissements qui s'écartent de la ligne directrice, et pour quelles raisons les élèves sont-ils admis ou non ? La visualisation et l'analyse de ces éléments renforcent notre opinion selon laquelle il n'est pas dans l'intérêt des enfants que les comités s'en tiennent aux règles et aux classifications médicales, mais qu'ils devraient enquêter ouvertement et, sur la base des connaissances appropriées, déterminer avec les parents et l'enfant le soutien dont ils ont besoin dans l'éducation. Le modèle d'admission utilisé dans l'éducation est très unilatéral, alors que dans les soins de santé, par exemple, un modèle de prise de décision collaborative est en vogue parce qu'il produit des soins plus appropriés.

Espérons que nous pouvons déjà aller plus loin. Every(in) veut aller plus loin dans sa réflexion, tout comme Defence for Children. Pouvons-nous parvenir à déterminer ensemble à quelle fréquence et où cela se produit ?

D'autres familles choisissent différemment et cette pétition ne veut pas faire de commentaires à ce sujet. L'éducation inclusive a beaucoup à offrir, par exemple, parce qu'elle permet aux enfants "normaux" de se développer et que les gens se sentent mieux acceptés. Ou encore l'éducation dans les centres pour enfants, où l'on accorde une attention particulière au développement parce qu'il fait bon vivre dans le quartier ! Mais cette pétition défend les parents qui veulent délibérément demander un enseignement du groupe 1 ou 2.

**Catégories :** *News Other*

**Publié par :** *Gerritjan Koekkoek*

**Traduction :** *Andrée Benz*

## Témoignages

### Victoria

Victoria a 26 ans et vit dans un appartement dans l'Essex, à quelques minutes en voiture de chez ses parents, Jane et Alan. Un membre du personnel est présent dans le bureau de l'immeuble 24 heures sur 24 pour aider Victoria et les résidents des autres appartements. Victoria n'a pas souvent besoin de l'aide du personnel d'assistance, mais elle va parfois leur parler lorsqu'elle se sent seule. La mère de Victoria, Jane, lui rend visite au moins une fois par semaine pour discuter et l'aider dans les tâches ménagères.



A l'âge de 19 ans, Victoria a déménagé à Grimsby pour passer trois ans au collège. Au départ, elle ne voulait pas y aller, mais une fois sur place, elle s'est beaucoup épanouie et, à la fin, elle ne voulait plus partir. À son retour de Grimsby, l'assistante sociale de Victoria l'a aidée à emménager dans son immeuble actuel. Elle a facilité la transition en rendant visite à Victoria et en rencontrant sa famille à Grimsby avant le déménagement.

#### ***Surmonter sa peur du verre***

Au cours des cinq dernières années environ, Victoria et sa famille ont été confrontées à des difficultés. Victoria a développé une forte peur du verre et de la vaisselle, à la suite d'un incident au cours duquel elle a renversé des verres sur une table lors d'une crise de colère dans un restaurant. Il est désormais difficile de persuader Victoria de sortir lorsqu'elle soupçonne la présence de verre ou de vaisselle. On ne sait pas si Victoria a peur de casser quelque chose, verres/vaisselle (comme dans l'incident initial), ou si elle a développé une phobie de ces objets.

#### ***Problèmes au début de l'âge adulte***

Même si cela peut être très difficile, Victoria et sa famille travaillent à contourner ce problème. Victoria n'utilise que de la vaisselle en plastique chez elle. De plus, sa famille a parfois réussi à persuader Victoria de sortir même lorsqu'elle n'en avait pas envie, et a constaté qu'elle finissait par passer un bon moment.

Cependant, il est arrivé à plusieurs reprises que Victoria ne participe pas à des événements qui, selon sa famille, lui auraient plu. Les centres d'intérêts de Victoria semblent changer assez rapidement, et elle cesse parfois de pratiquer une activité sans avertissement ni explication.

Le fait d'avoir le contrôle sur ses projets aide Victoria. Par exemple, elle a pu organiser et participer à un barbecue dans son immeuble, et elle a apprécié de pouvoir contrôler certains aspects de l'événement. La famille de Victoria pense que la prescription récente d'antidépresseurs pourrait également aider Victoria à gérer son anxiété.

Victoria est très active sur les réseaux sociaux. Elle a un sens de l'humour fantastique et peut être très sociable dans le bon contexte. Quand je l'ai rencontrée, Victoria avait hâte de partir en vacances en France, en avion, avec son père Alan au poste de pilote. Victoria est également déjà en train de planifier et d'économiser pour sa fête d'anniversaire pour ses 30 ans, pour laquelle elle souhaite organiser un bal.

**alan peaford:** au cours des cinq dernières années environ, Victoria et sa famille ont été confrontées à des problèmes difficiles.

**Source: CDLSWorld**

**Traduction: Andrée Benz**

## Josh

---

### ***Un regard plus approfondi : comment faire face aux allergies alimentaires***

Josh a reçu un diagnostic de SCDL à l'âge de quatre ans. Une fois le diagnostic posé, nous avons contacté la Fondation SCDL et l'une des premières lettres d'information que nous avons reçues mettait en avant le reflux silencieux. La plupart des symptômes décrits étaient similaires à ceux que Josh ressentait, et nous avons donc rencontré un gastroentérologue pédiatrique à l'hôpital Johns Hopkins. Josh a reçu un diagnostic de reflux, a été traité avec des médicaments et a bénéficié de suivis réguliers. Cependant, il a continué à présenter des changements et des irritations au niveau de son œsophage et de son estomac, et il a donc subi une fundoplication de Nissen à l'âge de six ans.

Malgré cette intervention, Josh a continué à souffrir de nombreux symptômes de gastrite et n'a pas progressé sur le plan nutritionnel comme prévu. On a découvert qu'il était intolérant au lactose. Il a suivi un régime sans lactose, mais il était toujours exposé à un risque nutritionnel élevé.

À l'âge de 10 ans, Josh était gravement sous-alimenté et manquait d'énergie. À ce stade, ses médecins ont recommandé la pose d'une sonde d'alimentation.

Comme il avait beaucoup d'éosinophiles (espèce de globules blancs) dans son œsophage, on a suspecté des allergies alimentaires. Nous avons commencé un traitement à base d'acides aminés (Vivonex T.E.N.) par sonde d'alimentation.

Le plan consistait à réintroduire progressivement les aliments pour découvrir à quoi il était allergique. La sonde d'alimentation était censée être temporaire jusqu'à ce que les allergènes puissent être identifiés.

Nous avons découvert que Josh est allergique à la caséine (protéine du lait) ainsi qu'au lactose (sucre du lait). De plus, il est très allergique à certains crustacés, en particulier les moules, les huîtres et les pétoncles.

Aujourd'hui, Josh a 26 ans et utilise toujours le Vivonex T.E.N. comme complément nutritionnel. Chaque fois que nous avons essayé de le sevrer de ces aliments, son poids et sa santé ont considérablement diminué. Josh a toujours sur lui une liste des aliments qu'il doit éviter afin qu'il puisse vérifier les étiquettes des aliments avant de les manger lorsqu'il fait ses courses ou qu'il est chez un ami. Il gère cela assez bien de manière autonome et continue de progresser et d'être en bonne santé.

***Mary Levis***

*Source : CdLS Outreach USA, published on 20 avr. 2016*

*Nous voulons remercier Mary d'avoir partagé l'histoire de Josh avec nous*

# ASSEMBLÉE GÉNÉRALE 2026 – MARSEILLE – 30 ANS DE L'ASSOCIATION

Nous avons le plaisir de vous annoncer que la prochaine **Assemblée Générale** de notre association se tiendra du **25 au 27 septembre 2026 à Marseille**, au **Village Vacances Clubs Soleil**, comme en 2022.

Cette rencontre sera particulièrement symbolique, puisque **nous célébrerons les 30 ans de l'association**, fondée en 1996 par plusieurs familles engagées et solidaires.

## ***Inscriptions***

Vous trouverez ci-joint le formulaire d'inscription, à nous retourner dès que possible, les places étant limitées.

## Quelques changements importants :

### **Montant de la participation**

Afin de faire face à l'augmentation des coûts logistiques et d'organisation, **la participation demandée sera de 100 € par personne** (au lieu de 70 € les années précédentes).

Cette participation n'est **pas demandée pour les enfants de moins de 16 ans**, ni **pour les personnes atteintes du syndrome Cornelia de Lange**.

Notre priorité reste de **maintenir l'accessibilité** de nos rencontres pour toutes les familles concernées.

Cette légère adaptation nous permettra de **préserver la qualité, la convivialité et la continuité de nos actions**.

### **Évolution du tarif selon la date d'inscription**

- **100 € par personne** jusqu'au 30 juin 2026
- **120 € par personne** du 1er juillet au 1er septembre 2026

**Au-delà du 1<sup>er</sup> septembre 2026, aucune inscription ne pourra être acceptée.**

Cette mesure vise à limiter les inscriptions de dernière minute, souvent difficiles à gérer, et à garantir une meilleure organisation ainsi qu'une relation plus professionnelle avec les établissements qui nous accueillent.

### **Condition d'accès au tarif de 100 €**

Pour bénéficier du tarif de 100 € par personne pour le week-end, il sera **obligatoire d'être à jour de sa cotisation sur deux années consécutives, soit les années 2024 et 2025**.

Cette condition nous permet de remercier et encourager la fidélité des familles qui soutiennent l'association tout au long de l'année.

Nous espérons vous retrouver nombreux à Marseille pour partager ces moments d'échanges, de convivialité et de célébration.

# LES MEMBRES DU CONSEILS D'ADMINISTRATION

Monsieur Christophe Boillon	6, rue du Verger d'Agathe – 25640 Pouilney-Lusans	<a href="mailto:afscdl@afscdl.fr">afscdl@afscdl.fr</a>
Monsieur Alain Snakkers	6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir	<a href="mailto:alain.snakkers@orange.fr">alain.snakkers@orange.fr</a>
Monsieur Jacques Carrez	11, allée des Champs de Geneviève - 5870 Chatillon le Duc	<a href="mailto:jacques.carrez@afscdl.fr">jacques.carrez@afscdl.fr</a>
Madame Edwige Valla	804, Route d'Orgnac – 07150 Labastide de Virac	<a href="mailto:edwige.valla@afscdl.fr">edwige.valla@afscdl.fr</a>
Monsieur Malik Khelifi	9, Boulevard du Cambre d'Aze – 66120 Font Romeu	<a href="mailto:malik.khelifi@afscdl.fr">malik.khelifi@afscdl.fr</a>
Monsieur Aurore Bousseau	6, cité le Lucandreau – 33114 Le Barp	<a href="mailto:aurore.bousseau@afscdl.fr">aurore.bousseau@afscdl.fr</a>
Monsieur Fabrice Mouttet	Rue des Préjures 29 – 2822 Courroux - Suisse	<a href="mailto:fabrice.mouttet@afscdl.fr">fabrice.mouttet@afscdl.fr</a>
Madame Aurélie Gorecki	5, rue de la Robinais – 35830 Betton	<a href="mailto:Aurelie.gorecki@afscdl.fr">Aurelie.gorecki@afscdl.fr</a>
Madame Danielle Snakkers	6, rue Pierre Bonnard – 78370 Plaisir	<a href="mailto:danielle.snakkers@afscdl.fr">danielle.snakkers@afscdl.fr</a>
Monsieur Lilian Monique	58 Chemin de l'Agachon 83170 Tourves	<a href="mailto:lilian.monique@afscdl.fr">lilian.monique@afscdl.fr</a>
Madame Magali Monique	58 Chemin de l'Agachon 83170 Tourves	<a href="mailto:magali.monique@afscdl.fr">magali.monique@afscdl.fr</a>
Monsieur Eric Maréchal	10, rue du Stade 17430 Cabariot	<a href="mailto:eric.marechal@afscdl.fr">eric.marechal@afscdl.fr</a>
Madame Nelly Maréchal	10, rue du Stade 17430 Cabariot	<a href="mailto:nelly.marechal@afscdl.fr">nelly.marechal@afscdl.fr</a>
Madame Catherine Brusset	1, rue de Tarbes - 64420 Nousty	<a href="mailto:catherine.brusset@afscdl.fr">catherine.brusset@afscdl.fr</a>

## Responsable des relations internationales :

Madame Andrée Benz Juffly – 74250 Fillinges [andree.benz@afscdl.fr](mailto:andree.benz@afscdl.fr)

**Christophe Boillon**  
Tél: 03.81.63.21.43  
[christophe.boillon@afscdl.fr](mailto:christophe.boillon@afscdl.fr)

- Haute Normandie
- Ile de France
- Nord - Pas de Calais
- Basse Normandie
- Picardie
- Belgique
- DOM TOM
- Québec

**Malik Khelifi**  
Tél: 04.68.30.26.95  
[malik.khelifi@afscdl.fr](mailto:malik.khelifi@afscdl.fr)

- Corse
- Algérie

**Aurore Bousseau**  
Tél: 06.50.17.51.51  
[aurore.bousseau@afscdl.fr](mailto:aurore.bousseau@afscdl.fr)

- Aquitaine
- Auvergne
- Limousin

**Jacques Carrez**  
Tél: 03.81.56.91.44  
[jacques.carrez@afscdl.fr](mailto:jacques.carrez@afscdl.fr)

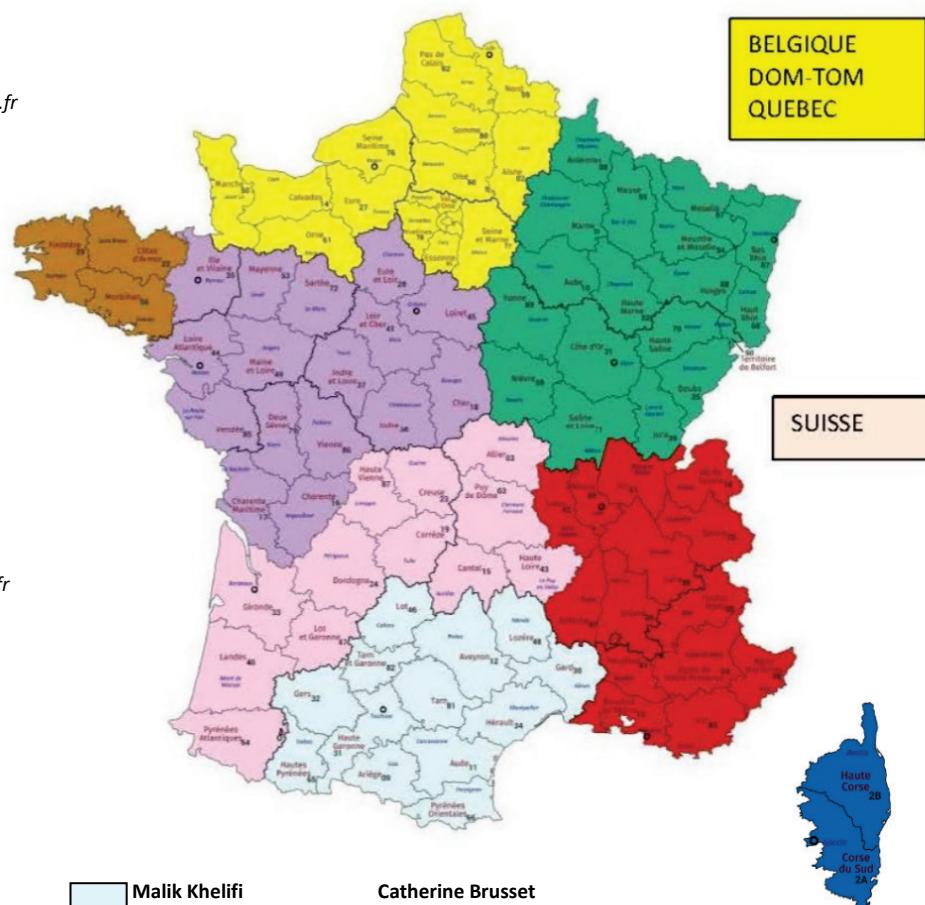
- Alsace
- Lorraine
- Champagne - Ardenne
- Franche Comté
- Bourgogne

**Aurélie Gorecki**  
Tél: 06.21.27.60.44  
[aurelie.gorecki@afscdl.fr](mailto:aurelie.gorecki@afscdl.fr)

- Bretagne

**Edwige Valla**  
Tél: 06.19.39.55.22  
[edwige.valla@afscdl.fr](mailto:edwige.valla@afscdl.fr)

- PACA
- Rhône - Alpes



**Malik Khelifi**  
Tél: 04.68.30.30.63  
[malik.khelifi@afscdl.fr](mailto:malik.khelifi@afscdl.fr)

- Languedoc Roussillon
- Midi Pyrénées

**Catherine Brusset**  
Tél: 05.59.04.19.94  
[catherine.brusset@afscdl.fr](mailto:catherine.brusset@afscdl.fr)

**Algérie**

**Nelly Maréchal**  
Tél: 06.60.26.95.34  
[nelly.marechal@afscdl.fr](mailto:nelly.marechal@afscdl.fr)

- Centre
- Pays de Loire
- Poitou - Charentes

**Fabrice Mouttet**  
Tél: +41 (0)32 422 57 73  
[fabrice.mouttet@afscdl.fr](mailto:fabrice.mouttet@afscdl.fr)

- Suisse