Table ronde « La Sensibilisation du SCDL »

Pr Valérie CORMIER-DAIRE, Erwan WATRIN, Dr Julien VAN GILS

POURQUOI POURSUIVRE LE SUIVI GENETIQUE A L'AGE ADULTE

Le suivi génétique ne s'arrête pas à l'enfance, il peut être intéressant de revoir régulièrement le généticien afin de :

- *Mieux comprendre l'évolution du syndrome avec l'âge*
- *Rechercher de nouvelles manifestations éventuelles*
- *Interpréter les connaissances scientifiques qui évoluent*
- *Préciser les risques éventuels pour la descendance*
- *Rechercher une seconde anomalie génétique si certains symptômes restent inexpliqués*

L'idée émergente de cette discussion est de réaliser un questionnaire en co-construction entre l'AFSCDL et les médecins qualifiés afin de :

- *Mieux connaître l'évolution des enfants dans le temps*
- *Déterminer des caractéristiques existantes et/ou ignorées dans l'évolution des enfants*
- *Permettre au corps médical d'avoir une photo de la situation de façon régulière (questionnaire qui pourrait être envoyé tous les 2 ou 3 ans)*

L'association pourrait servir d'intermédiaire entre les familles et les médecins pour l'envoi et le suivi des retours du questionnaire.

CROISSANCE ET HORMONE DE CROISSANCE

Un déficit en hormone de croissance peut être recherché chez certains enfants présentant un SCDL.

L'intérêt d'un traitement par hormone de croissance dépend donc de la situation de chaque enfant.

- *Présence ou non d'un déficit en hormone de croissance*
- *Vitesse de croissance*
- *Taille et poids*
- *Age osseux*
- *Bilan endocrinien*
- *Contexte génétique et médical*

SANTE PSYCHIQUE ET ADOLESCENCE

Le suivi psychiatrique et psychologique est particulièrement important dans le SCDL. Il a été évoqué :

- *Un risque de difficultés psychologiques à l'adolescence*
- *Des épisodes dépressifs pouvant apparaître à cette période*

L'importance d'un suivi pédo psychiatrique lorsque des difficultés comportementales ou émotionnelles apparaissent.

Certaines études notamment britanniques, ont étudié l'utilisation d'antidépresseurs chez les personnes présentant le SCDL, et rapporté des améliorations dans certaines situations.

Cela ne signifie pas que les antidépresseurs soient systématiquement indiqués : leur utilisation dépend des symptômes et doit être évaluée par les médecins.

IMMUNITE ET INFECTIONS ORL

Il est évoqué également la possibilité de réaliser certains bilans immunitaires chez les enfants présentant des infections ORL répétées.

Un bilan sanguin peut être envisagé lorsque les infections sont fréquentes ou inhabituelles.

Le P.N.D.S (Protocole National de Diagnostic et de Soins) constitue une référence importante afin de connaître les recommandations de prise en charge du syndrome.

FRATRIE ET ACCOMPAGNEMENT FAMILIAL

Il peut être utile d'aider les frères et sœurs à comprendre la situation.

Une idée évoquée est de permettre à la fratrie de rencontrer d'autres familles/enfants confrontés à des situations similaires.

L'objectif étant que les frères/sœurs puissent constater qu'ils ne sont pas les seuls enfants à vivre avec un frère ou une sœur ayant des besoins particuliers.

SEJOURS DE REPIT

Des solutions de séjour de répit peuvent être recherchées pour les familles.

La fondation Saint Pierre, notamment dans le champ du spectre de l'autisme et du répit, a été citée lors de cette table ronde comme une piste à explorer.

HEREDITE ET TRANSMISSION

La majorité des cas de SCDL ne correspond pas à une transmission classique d'un parent atteint du syndrome à son enfant.

Pour une personne donnée, le risque de transmission dépend toutefois :

- *Du gène concerné*
- *Du type précis du variant*
- *De son caractère hérité ou de novo*
- *D'un éventuel mosaïsme*

Dans tous les cas, le conseil génétique est la meilleure manière de répondre précisément à cette question.

HUILES ESSENTIELLES ET MUSIQUE

Un laboratoire a été cité pendant cette table ronde, proposant des produits pour l'apaisement ou le sommeil.

Ce point relève davantage d'un témoignage/retour d'expérience de familles, que d'un traitement établi dans le cadre du SCDL.

Les huiles essentielles peuvent également présenter des risques chez les enfants, notamment ceux présentant une épilepsie, et doivent être utilisées avec prudence.

Il a été évoqué que la musique pendant la grossesse pourrait avoir des effets sur le développement et la capacité à se canaliser pour certains enfants.

Il est aussi constaté que les enfants sont très réceptifs à la musique, et que c'est un bon moyen (dans certains cas) de les canaliser et de les calmer.