



# FAIRE FACE AUX DÉFIS

Extraits de la traduction de la version 2007 de « Facing the challenges »



# FAIRE FACE AUX DÉFIS

EXTRAITS DE LA TRADUCTION DE LA VERSION 2007 DE  
« FACING THE CHALLENGES »

A guide for caregivers to people with the Cornelia de Lange Syndrome publié par la CDLS Foundation UK and Ireland

## TABLE DES MATIERES

<b>Introduction</b>	<b>4</b>
<b><i>1<sup>re</sup> partie Le diagnostic du SCDL</i></b>	<b>5</b>
<b>D’où vient le nom du syndrome ?</b>	<b>5</b>
<b>L’annonce du diagnostic</b>	<b>5</b>
Le deuil de l’enfant rêvé	6
<b>Qu’est-ce que le SCDL ?</b>	<b>8</b>
SCDL : une maladie, une affection ou un syndrome ?	8
<b>Comment pose-t-on le diagnostic ?</b>	<b>9</b>
Caractéristiques majeures	10
Caractéristiques secondaires	12
<b>Quelle est la cause du SCDL ?</b>	<b>12</b>
<b>Récurrence et diagnostic prénatal</b>	<b>13</b>
<b><i>2<sup>e</sup> partie Problèmes médicaux les plus fréquents et prise en charge</i></b>	<b>14</b>
<b>Relations avec les médecins</b>	<b>14</b>
<b>Espérance de vie</b>	<b>15</b>
<b>Retard de développement et handicap mental</b>	<b>17</b>
<b>Croissance, alimentation et nutrition</b>	<b>17</b>
Traitement par hormone de croissance	18
Problèmes alimentaires	19
Allergies alimentaires	19
Problèmes gastro-intestinaux	20
Reflux gastro-oesophagien (RGO)	20
Sonde de gastrostomie /choix du bouton	22
<b>Fentes labiales et fentes palatines</b>	<b>23</b>
<b>Sphère ORL</b>	<b>23</b>
L’Audition	23

Le nez	24
Parole et langage	24
<b>Comportement</b>	<b>25</b>
<b>Neurologie</b>	<b>26</b>
Crises épileptiques	27
Sensibilité exacerbée ou diminuée	27
<b>Orthopédie</b>	<b>27</b>
<b>Ophtalmologie</b>	<b>29</b>
<b>Problèmes dentaires</b>	<b>30</b>
Orthodontie	31
<b>Autres problèmes médicaux</b>	<b>31</b>
Problèmes cardiaques	31
Testicules non descendus	31
Problèmes liés à la puberté féminine	32
Les effets du vieillissement	32
<b>Le phénomène de Raynaud</b>	<b>33</b>
<b>Equipements d'adaptation et d'assistance-communication</b>	<b>33</b>
<b><i>3<sup>e</sup> partie Problèmes familiaux</i></b>	<b><i>34</i></b>
Frères et sœurs	34
Grands parents et famille élargie	35
<b><i>4<sup>e</sup> partie Autres problèmes</i></b>	<b><i>37</i></b>
<b>Prises en charge précoce/ mesures éducatives</b>	<b>37</b>
<b>Intégration</b>	<b>38</b>
<b>Mesures éducatives</b>	<b>39</b>
L'environnement	39
Programme scolaire	39
Interaction sociale	40
<b>Musicothérapie</b>	<b>40</b>
<b>Moments de répit</b>	<b>40</b>
Un temps pour soi	41
Un réseau de soutien	42
<b>Choix de vie</b>	<b>43</b>
<b>Faire face au monde extérieur</b>	<b>44</b>
<b>Quelques questions</b>	<b>44</b>
<b>Problèmes financiers</b>	<b>45</b>
<b>Qualité de vie</b>	<b>46</b>

## INTRODUCTION

Le but de ce livre est de fournir des informations et un soutien psychologique à toutes les personnes qui sont confrontées à la prise en charge d'une personne porteuse du syndrome de Cornelia de Lange.

Jusqu'en 1990, très peu d'informations étaient disponibles pour aider les familles, les amis et les professionnels, à faire face aux tâches, apparemment insurmontables, liées aux soins et à l'éducation d'un enfant ayant ce syndrome.

« Faire face aux défis » est un effort de collaboration entre des familles, des soignants et des professionnels qui souhaitent partager leurs propres expériences avec d'autres personnes.

Ces vingt-cinq dernières années beaucoup de familles de la fondation ont exprimé ce qu'elles ont ressenti en apprenant le diagnostic de SCDL pour leur enfant et qu'elles en ont été les répercussions dans leur vie.

Au cours des réunions régionales, des congrès internationaux, des conversations téléphoniques par le biais de la ligne gratuite de la fondation et des lettres envoyées à la rédaction de la publication « Reaching Out », les personnes qui vivent quotidiennement avec une personne SCDL ont pu partager une information qui, jusqu'à présent, n'était que dans leur cœur et dans leur esprit.

Ce livre est un mélange d'expériences vécues et de résultats de recherches cliniques. Nous souhaitons qu'il soit un guide utile et facile à lire pour ceux qui prennent en charge une personne avec ce syndrome.

Nous savons que les familles ne sont pas les seules à faire face à un manque d'informations. Beaucoup de professionnels et de soignants, espérant combler cette lacune dans les publications qui leur sont destinées, ont aussi partagé avec nous leurs observations et leurs recherches. Les informations contenues dans ces pages n'ont jamais été, pour la plupart, publiées dans des revues médicales mais beaucoup ont été discutées sur le site de la fondation. Une partie de ce que vous lirez ne concernera pas votre enfant. Cependant, nous espérons vous transmettre le plus fidèlement possible ce que les familles, les professionnels et les amis nous ont appris ces dernières années.

Lisez ce texte. Remettez en question les informations qu'il contient ou confirmez-les. Surtout impliquez-vous et gardez le contact avec la fondation pour le SCDL. **Il y a encore beaucoup à apprendre et à échanger sur le syndrome. Ce serait un bon début que de partager nos expériences, agissant ainsi pour le bien de tous nos enfants.**

Note : le mot anglais « caregiver » se réfère à tous ceux qui prennent en charge une personne porteuse du syndrome : parents, famille, éducateurs ...dans la traduction, nous avons utilisé soit le terme parents soit le terme soignant, soit le terme éducateur.

Sue Anthony, rédacteur en chef de la publication « Reaching Out », continue de la publier six fois par an depuis sa création en 1977.

## 1<sup>RE</sup> PARTIE

### LE DIAGNOSTIC DU SCDL

#### D'OÙ VIENT LE NOM DU SYNDROME ?

C'est en l'honneur du Dr Cornelia de Lange, une pédiatre hollandaise qui rapporta en 1933 dans un article médical l'histoire de deux enfants ayant des caractéristiques similaires, qu'on a nommé ainsi ce syndrome.

Née à Alkmaar (Hollande) en 1871, cette femme fut une pionnière en médecine et poursuivit ses études malgré les objections de son père.

Diplômée de la faculté de médecine d'Amsterdam en 1897, elle exerça d'abord comme généraliste avant de se spécialiser en pédiatrie. On se souvient d'elle comme d'une femme douce et aimable, ayant reconnu l'importance de la pédiatrie en tant que spécialité médicale à part entière

Elle écrivit un livre de puériculture qui fut un classique pour les parents du début du vingtième siècle. Sa carrière de pédiatre fut couronnée par sa nomination comme premier professeur de pédiatrie de l'Université d'Amsterdam.

Dr de Lange subit l'occupation allemande durant la 2<sup>ème</sup> guerre mondiale et elle resta fidèle à ses patients malgré sa maladie.

Elle mourut en 1950. Elle reçut la légion d'honneur du gouvernement hollandais pour honorer l'œuvre accomplie pendant toute sa vie.

Le Dr de Lange était l'exemple même d'une érudite qui façonna la pédiatrie de la première moitié de ce siècle. Quelques publications médicales appellent le SCDL « syndrome Brachmann-de Lange », d'après le Dr W Brachmann, un médecin allemand qui décrivit un patient similaire en 1916.

La fondation choisit de donner son nom au syndrome car en 1981, date de la création de la fondation, les professionnels utilisaient l'acronyme CDLS et non pas BDLS pour poser le diagnostic.

#### L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC

*« Notre fille est née en mai 1987. Moins de 30 minutes après sa naissance, on nous a dit qu'elle avait un syndrome. Après quelques heures, le diagnostic était posé : Mélissa avait le syndrome de Cornelia de Lange. A ce moment, alors que mon mari et moi-même étions censés ressentir la joie et l'excitation de la naissance d'un nouvel enfant, notre monde s'écroulait. Neuf mois de projets et de rêves furent détruits en quelques minutes. Nous*

*n'avions eu aucun avertissement, aucune préparation. Nous étions soudain les parents d'une petite fille qui avait énormément besoin de nous. »*

Il est important de se rappeler qu'un enfant est d'abord un enfant et que le diagnostic est secondaire. Du fait de la grande variabilité de ce syndrome, l'étiquette de SYNDROME de CORNELIA de LANGE (SCDL) peut être utile ou non pour la compréhension du développement d'un enfant.

Chaque enfant est unique et les décisions quant à sa prise en charge devront être prises en fonction de ce qui est le mieux pour lui.

Avoir un diagnostic peut aider à comprendre pourquoi un enfant présente un retard ou pourquoi il nécessite une consultation médicale puis une prise en charge thérapeutique.

Confirmer un diagnostic peut permettre la mise en place d'une prise en charge précoce de différents intervenants, en sachant ce qui est le plus adapté aux personnes porteuses de ce syndrome.

Que le diagnostic soit établi au moment de la naissance de votre enfant ou bien à l'âge de deux, cinq ou vingt ans, l'apprendre est dévastateur. Votre enfant n'est plus seulement « Marie » ou « Pierre », il porte une « étiquette », qui est longue à prononcer et très troublante.

Face à cette annonce chaque personne réagira avec sa propre personnalité. Bien souvent commence alors un long cheminement de mise à l'épreuve de vos sentiments, de vos pensées, de vos actions et de vos convictions.

*« Pour moi, être parent signifiait tout faire pour que mon enfant soit protégé des dangers et des souffrances. Être mère pour moi n'incluait pas le fait de devoir faire subir à mon fils des traitements qui pourraient lui faire mal »*

---

## LE DEUIL DE L'ENFANT RÊVÉ

Faire le deuil de l'enfant rêvé est normal. Vous et votre entourage familial, pourrez ressentir de la colère, un sentiment de culpabilité, un déni et un grand désarroi. Ces sentiments ne vous empêcheront sûrement pas d'aimer votre enfant. Même si ce que vous aviez rêvé à propos de votre enfant n'est plus réalisable, vous allez faire de nouveaux rêves. Vous allez apprendre à faire face et à réagir tout en « grandissant » avec votre enfant. Il y aura de la tristesse mais aussi de la joie. Il y aura aussi beaucoup de décisions difficiles à prendre mais vous ne les affronterez pas seuls. Des familles et des professionnels de l'association SCDL sont prêts à vous écouter, à échanger avec vous, à vous communiquer des informations, à vous aider à vous orienter dans votre parcours avec votre enfant.

Le premier sentiment souvent éprouvé est **le Choc**. Personne n'est jamais prêt à entendre que son enfant est porteur d'un handicap, quelle que soit la façon dont on présente cette

nouvelle. Le choc peut protéger du traumatisme que représente l'annonce du handicap de l'enfant et de la blessure profonde qui s'installe à ce moment-là.

*« En tant que généticien, je connais plusieurs de vos familles. Une des mères m'a dit qu'elle et son mari avaient été très perturbés lors de notre premier entretien. Le choc du diagnostic les avait empêchés de comprendre toutes les informations que je leur avais données. Depuis lors, je prévois toujours un deuxième rendez-vous quelque temps après pour rediscuter des problèmes de leur enfant et pour répondre à toutes les questions qui peuvent encore se poser, une fois le premier choc passé »*

Une réaction que l'on rencontre fréquemment chez les parents est le déni. Tout comme le sentiment de choc, le déni minimise l'impact de la nouvelle et donne le temps nécessaire pour se rassembler. Les parents expriment leur incrédulité face au diagnostic ou leur espoir que le médecin guérisse leur enfant. Certaines familles feront un long parcours de consultations médicales pour tenter d'avoir une autre explication aux problèmes de leur enfant.

*« Le médecin vint nous voir peu après l'admission de notre fille à l'hôpital. Il nous a dit que sa tête était trop petite. Au bout d'une semaine, elle fut diagnostiquée SCDL. Ce fut si dur d'admettre que notre bébé n'était pas parfait, mais enfin nous savions pourquoi elle ne prenait pas de poids. »*

Vous pourrez ressentir de la colère, en vouloir « au monde entier », et en particulier à la personne qui vous a annoncé le diagnostic. Vous vous sentez impuissants face à la situation et vous avez l'impression de ne plus pouvoir vous contrôler. Vous avez subi une agression et ces sentiments s'expriment en retour. Vous pouvez vous sentir coupables, penser que vous et votre famille, êtes responsables de l'atteinte de votre enfant. Ne gardez pas en vous votre colère et ce sentiment de culpabilité, des thérapeutes peuvent vous aider à les exprimer.

Le désespoir peut entraîner des crises de larmes, des troubles du sommeil, un manque d'appétit et le désintérêt pour toute activité. Les parents d'un enfant handicapé peuvent se sentir seuls à la fois dans leur couple, dans leur famille et parmi leurs amis. Après la naissance de leur enfant handicapé certaines personnes vivront tout au long de leur vie des périodes de profonde tristesse appelées « dépressions chroniques ».

Les hommes et les femmes ont des façons différentes de réagir que chacun devra respecter si les partenaires sont incapables de s'apporter un soutien mutuel, il en résultera encore plus de tristesse et d'isolement. Vous ressentirez de la tristesse mais aussi de la joie. Il y aura beaucoup de décisions difficiles à prendre mais vous ne serez pas seuls. Dans nos associations du SCDL, des familles, des amis et des professionnels peuvent vous donner des informations, vous apporter aide et encouragement tout au long de votre parcours avec votre enfant



*« Je savais intimement que quelque chose n'allait pas. Le médecin m'écouta enfin et confirma mes soupçons. Il m'envoya le jour suivant chez le généticien. Ce fut un soulagement d'apprendre que les différences de mon enfant avaient un nom et qu'il y avait d'autres parents avec lesquels je pouvais partager mes soucis »*

## QU'EST-CE QUE LE SCDL ?

Tous les parents se demandent –en s'inquiétant forcément un peu –comment sera leur bébé et s'il est en bonne santé. A la naissance tous les bébés sont examinés de façon systématique sur les grandes fonctions vitales : ainsi on note la taille, le poids, le tonus musculaire, les réflexes, la fréquence des battements cardiaques et on contrôle par exemple le nombre de doigts, d'orteils. Parfois l'apparence physique d'un nouveau-né peut attirer l'attention des médecins. Sans être à proprement parler « anormaux », il y a des signes qui peuvent être l'indice d'un problème médical sous-jacent. Des pédiatres spécialistes comme un généticien, un neurologue, un cardiologue, un gastro-entérologue peuvent être appelés en consultation. Ils détermineront si d'autres tests ou consultations sont nécessaires.

---

### SCDL : UNE MALADIE, UNE AFFECTION OU UN SYNDROME ?

La plupart des gens qui parlent du SCDL sont confus à propos de cette question. Le mot « syndrome » signifie « ensemble de symptômes » reliés à une cause commune. Lorsque les médecins utilisent le mot syndrome, ils font référence à deux ou plusieurs caractéristiques ou problèmes médicaux qu'on retrouve classiquement ensemble. Un diagnostic est fait de la somme de plusieurs signes comme de longs cils, des sourcils se rejoignant sur la ligne médiane, un petit nez en trompette, une petite tête, un reflux gastro-œsophagien etc., bien que le SCDL ne soit pas une maladie en soi, le syndrome peut engendrer une maladie spécifique ou une affection, mots qui sont généralement employés pour décrire l'anormalité d'un organe, d'un système ou d'une partie du corps. Par exemple une pneumonie (inflammation du tissu pulmonaire) est une maladie que peuvent présenter les porteurs du syndrome comme une conséquence de ce dernier.

Plusieurs traits physiques, problèmes médicaux ou troubles de la croissance sont généralement présents **mais toutes les caractéristiques décrites ne s'expriment pas chez toute personne porteuse du syndrome.**

Le diagnostic dépend de la présence et de la combinaison de ces caractéristiques. Dans certains cas elles ne sont pas présentes ou si discrètes que seul un généticien expérimenté ou un professionnel familier du syndrome sera à même de les reconnaître.

*« Nous ne savons pas quoi penser. Les médecins nous disent que Damien a le SCDL. Il est petit mais il mange bien et prend du poids. Mes beaux-parents pensent que Damien ressemble à son père et à d'autres personnes de leur côté. Mais nous pouvons déjà remarquer une des*

*caractéristiques que notre médecin nous a fait voir sur une photographie d'un autre enfant ayant le syndrome. C'est très déroutant »*

Lorsque les caractéristiques du syndrome sont modérées ou non évidentes pour la famille et les amis, c'est souvent dur pour les parents de croire que leur bébé apparemment en bonne santé est porteur de ce syndrome. Encore plus troublant est le fait que beaucoup de signes du SCDL puissent aussi se voir chez des enfants non porteurs. C'est la combinaison de ces signes qui peut suggérer le diagnostic.

Le SCDL ne fait pas de distinction. Des enfants porteurs de SCDL naissent partout dans le monde, sans distinction de race, de l'âge des parents, de la religion ou du statut socio-économique. On ne peut pas le prévoir, il affecte des enfants aussi bien premier-né, que second ou dernier enfant, et de même façon pour les deux sexes.

Quand les gens me demandent « Qu'est ce qui provoque ce syndrome ? » Je me sens très frustrée de ne pouvoir donner une réponse simple à cette question. J'ai fini par dire que ce syndrome est un accident, qu'il n'y a aucune cause connue et que personne ne peut prévoir sa survenue

#### COMMENT POSE-T-ON LE DIAGNOSTIC ?

Le SCDL est un syndrome congénital, ce qui veut dire qu'il est présent à la naissance et que la plupart des signes et symptômes peuvent être reconnus à ce moment-là ou peu après. Si les caractéristiques sont discrètes et ne sont pas évidentes pour la famille, les amis ou le corps médical, le diagnostic n'est alors établi que beaucoup plus tard. La variabilité des symptômes représente une difficulté pour les généticiens non habitués à ce syndrome. Généralement le diagnostic est fait durant les premiers jours ou premiers mois de la vie mais il n'est pas confirmé ou évoqué avant l'âge de trois ans, voire plus tard.

Chez certains enfants, les traits physiques caractéristiques ne deviennent évidents qu'avec le temps, ce qui rend difficile un diagnostic précoce.

Les enfants porteurs du SCDL se ressemblent beaucoup entre eux mais il est important de se rappeler qu'il vous ressemblera aussi comme à d'autres membres de sa famille.

Il existe également d'autres syndromes qui peuvent ressembler par certains aspects au SCDL et que le médecin devra parfois considérer avant de confirmer le SCDL.

Rappelez-vous que chaque enfant ne présente pas nécessairement tous les signes du syndrome et ne les requiert pas tous pour affirmer le diagnostic.

*« Il a fallu cinq ans et demi pour qu'on pose le diagnostic pour Stéphane. Ma famille ne comprenait pas pourquoi j'étais si contente de simplement de savoir ce qu'il avait. Ils ne comprenaient pas combien c'était difficile de se dire « qu'est-ce que j'ai fait » ou qu'est-ce que je n'ai pas fait pour qu'il soit ainsi ».*

Nous ne savons pas quoi penser. Les médecins nous disent que Damien a le SCDL. Il est petit mais il mange bien et prend du poids. Mes beaux-parents pensent que Damien ressemble à son père et à d'autres personnes de leur côté. Nous pouvons remarquer quelques-unes des caractéristiques que notre médecin nous a fait voir sur une photo d'un autre enfant ayant le syndrome. C'est très déroutant. »

Durant les vingt dernières années des professionnels du SAC ont collecté des informations médicales sur des centaines de personnes porteuses du SCDL, de la naissance à 70 ans. Les membres du SAC poursuivent leurs recherches sur toutes les causes possibles et les manifestations de ce syndrome. Grâce aux efforts du SAC et d'autres scientifiques nous sommes capables de vous communiquer les informations contenues dans ce livre y compris les critères suivants du SCDL.

---

## CARACTÉRISTIQUES MAJEURES

Une personne peut présenter beaucoup de ces traits ou bien seulement très peu. Les généticiens évaluent tous les critères pour porter un diagnostic.

### 1. POIDS À LA NAISSANCE, CROISSANCE ET PÉRIMÈTRE CRÂNIEN.

Le poids de naissance moyen d'un bébé SCDL est d'environ 2kg 300 avec des extrêmes allant de 510 grammes à 4kg 500

La taille moyenne à la naissance est de 46 cm.

De manière générale on observe des petits poids de naissance, de petites tailles en dessous de la moyenne donnée pour l'âge. De même un petit périmètre crânien est classiquement observé.

Il semble aussi que des bébés nés avec un poids en dessous de 2 kg 300 aient un risque plus grand de malformations majeures des membres supérieurs et commencent à marcher plus tard, mais il n'y a aucune preuve scientifique pour affirmer qu'un petit poids à la naissance indique une atteinte plus importante. Inversement les enfants dont le poids se rapproche de la normale n'est pas forcément moins atteint qu'un enfant de petit poids. **En d'autres mots, il n'y a pas d'évidence claire que le poids de naissance soit l'unique facteur pronostic pour la vie future de l'enfant.**

*« Quand le diagnostic a été posé trois semaines après la naissance de notre fille, la seule chose que je voyais était son syndrome -les sourcils, le nez, la bouche, les mains, les pieds- la liste sans fin des anomalies qui font le SCDL. Je n'étais pas émerveillée par sa perfection, comme je l'avais été pour ma fille aînée. En fait je me dépêchais de la baigner et de la rhabiller. Mais au fur et à mesure qu'elle grandit, sa personnalité éclipsa le syndrome. C'est une délicieuse petite fille qui a un grand sens de l'humour. Au début, je me sentais coupable parce qu'il n'y avait pas eu ce lien instantané que nous avons eu avec notre premier enfant.*

*Mais maintenant je sais que cela faisait partie du processus d'adaptation. Elle aura toujours une place exceptionnelle dans nos cœurs.*

*Nous avons rencontré une jeune mère à l'hôpital. Son fils était très malade et avait beaucoup de problèmes. Elle nous a expliqué que le médecin lui avait parlé de tout ce qui n'allait pas chez son fils et de tout ce qu'il ne pourrait jamais faire. Elle nous a dit alors : Mais vous savez, le médecin ne m'a jamais dit que mon fils me ferait des sourires. Je ne connais pas son nom mais je pense à elle et à son fils chaque fois que ma fille me sourit. »*

## 2. RETARD DE DÉVELOPPEMENT (HANDICAP MENTAL)

La grande majorité des enfants ayant le SCDL ont un handicap mental dont le degré peut aller de léger à sévère. Le QI (quotient intellectuel) moyen est de 53, avec des extrêmes allant de 30 à 85 avec des QI rapportés entre 30 et 85, la moyenne se situant à 53. On a cependant rapporté pour beaucoup d'enfants nés après 1980 des QI plus élevés, mais la raison de cette amélioration nécessite encore des études plus détaillées. Il est possible qu'une prise en charge précoce et le fait que l'on pose plus souvent que par le passé le diagnostic de SCDL chez des enfants peu atteints explique en partie ces résultats. Ces déficits cognitifs résultent d'une difficulté d'apprentissage et d'un retard de langage sévère. Bien que le handicap mental soit considéré comme une composante obligatoire du SCDL on connaît quelques cas extrêmement rares d'enfants et d'adultes ayant une intelligence normale ou presque.

## 3. REFLUX GASTRO-CÉSOPHAGIEN

On estime que 85% des personnes atteintes ont un reflux. La douleur peut faire de l'alimentation une expérience pénible et entraîner beaucoup de frustration et de comportements difficiles

## 4. COMPORTEMENT

Les personnes porteuses du SCDL peuvent avoir divers problèmes de comportement tels que l'automutilation, (coups de tête, morsure de la main...), ou des comportements comparables aux troubles autistiques. Les troubles de l'attention et l'hyperactivité peuvent aussi être présents. Le comportement est une forme de communication chez des enfants ayant des compétences verbales limitées. L'automutilation est souvent le signe d'une douleur physique. Quand la douleur physique est traitée, l'automutilation disparaît souvent.

---

## CARACTÉRISTIQUES SECONDAIRES

### 1. LES TRAITES DU VISAGE

Sourcils qui se rejoignent souvent sur la ligne médiane (synophris), longs cils, petit nez en trompette, lèvres fines et rentrantes, oreilles implantées bas, palais ogival ou fente palatine.

### 2. EXCÈS DE PILOSITÉ

### 3. ANOMALIES DES MEMBRES

Petites mains et petits pieds, cinquième doigt incurvé (clinodactylie), fusion partielle du deuxième et troisième orteil, basse insertion des pouces, agénésie de doigts, main ou avant-bras

### 4. ANOMALIES NEURO-SENSORIELLES

Baisse de l'acuité auditive et problèmes oculaires tels que blépharite (inflammation des paupières), anomalie du canal lacrymal, ptosis (paupières tombantes), et importante myopie.

D'autres atteintes peuvent concerner un retard dans les moyens de communication, des difficultés d'alimentation, des convulsions, des malformations cardiaques, des problèmes de nez, gorge, oreilles, des anomalies de l'appareil digestif, des testicules non descendus (ectopiques) et une marbrure de la peau (cutis marmorata).

## QUELLE EST LA CAUSE DU SCDL ?

Après la naissance d'un enfant avec le SCDL les parents et tout le monde autour, bien entendu, repense à la grossesse et essaie de trouver une cause au syndrome, on suspecte un gène ou une famille de gènes responsables. Si un gène est responsable, c'est probablement une mutation rare qui ne serait pas passée directement des parents aux enfants. Il y a infiniment peu de chance que cela vienne d'une cause extérieure survenue pendant la grossesse. **L'exposition à des toxiques, tels l'alcool, le tabac, la caféine, les rayons X ou les pesticides, a été recherchée et non mise en cause.**

Les projets de recherche continuent. Plusieurs membres du SAC ainsi que d'autres chercheurs travaillent ensemble. Ils espèrent trouver une explication au fait que ce syndrome présente une telle variabilité d'un individu à l'autre, et ce qui pourrait être fait pour améliorer la qualité de vie de ces personnes.

Un grand nombre de parents et leurs enfants participent volontairement aux collectes de sang analysé et stocké pour la recherche.

## RÉCURRENCE ET DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Les personnes atteintes n'ayant que très rarement des enfants eux-mêmes, le gène « malade » n'est presque jamais passé à la génération suivante.

Il y a cependant eu des cas où des personnes moyennement affectées par le syndrome ont eu des enfants aussi affectés par le syndrome. Il y a aussi des cas où plus d'un enfant porteur du SCDL est né de parents apparemment indemnes.

En dépit de ces exemples la récurrence du SCDL dans une famille est exceptionnelle. Les recherches indiquent que la récurrence maximum au sein d'une même famille est de moins de 1% (0.6%)

Les parents d'un enfant porteur de SCDL qui veulent avoir d'autres enfants et ont des questions préalables, sont vivement encouragés à demander un conseil génétique.

*« L'équipe du secrétariat de la fondation m'a dit que vous vouliez le témoignage d'une mère ayant déjà un enfant avec le SCDL et se trouvant à nouveau enceinte. Je vais accoucher dans 2 semaines environ et cette grossesse m'a semblé parfois durer 9 ans, pas 9 mois. Je rêvais d'être une mère kangourou et de pouvoir guigner à l'intérieur pour voir si le petit qui bougeait avait bien deux mains, deux pieds, etc....Est-ce un garçon ou une fille ? même s'il lui manque une main ou un pied, je sais que je l'aimerai. Tous mes vœux pour vous, votre mari et votre fils, quoi que vous décidiez... La nuit où j'ai écrit cette lettre, j'ai accouché d'un petit garçon en bonne santé. Il pesait 4,200 kg et mesurait 53 cm. Il est gros, vif et en pleine forme comme sa maman, et c'est un cadeau du ciel »*

Si le diagnostic prénatal est envisagé, il est important que les parents discutent de la balance bénéfico- risque de toutes les procédures avec un généticien qui a les dernières informations connues sur ces tests.

## 2<sup>E</sup> PARTIE

### PROBLÈMES MÉDICAUX LES PLUS FRÉQUENTS ET PRISE EN CHARGE

#### RELATIONS AVEC LES MÉDECINS

Votre défi en tant que parents sera de fournir à votre enfant les meilleurs soins possibles. Cela va exiger beaucoup d'énergie de votre part, et c'est au fur et à mesure que vous apprendrez à trouver les meilleures solutions. Les informations que l'on vous donnera sur le SCDL peuvent varier selon que l'enfant est né dans un grand centre médical, un hôpital régional, à la maison ou dans d'autres lieux. Le bulletin bimensuel de la Fondation *Reaching Out*, et le site internet ([www.CdLSOutreach.org](http://www.CdLSOutreach.org)) fournissent des informations à jour sur les dernières recherches et découvertes et sur les meilleures prises en charge.

En juin 1987, la fondation a tenu sa première « journée clinique » en collaboration avec le Jefferson Medical College de Philadelphie où un grand nombre de scientifiques reconnus au niveau américain examinèrent chacun des 85 participants porteurs du SCDL. La « journée clinique » représente un échange unique d'informations entre les parents essayant de donner à leurs enfants les meilleurs soins possibles et les scientifiques qui veulent en savoir plus sur le SCDL.

Plusieurs articles écrits sur la base des informations recueillies ce jour-là, ont été publiés dans des revues médicales et constituent la base des efforts de recherche et des connaissances actuelles sur le syndrome.

Depuis cette première journée, à chaque réunion de la Fondation, des médecins ont dispensé des consultations gratuites aux personnes porteuses du SCDL et à ceux qui s'en occupent. Comme résultat du suivi de leurs observations les membres du SAC ont fourni régulièrement aux soignants une information actualisée.

Les informations contenues dans les pages suivantes sont une compilation des données obtenues lors des consultations de ces « journées cliniques » des réunions de la fondation, de consultations et de congrès. Elles représentent aussi les efforts continus des membres dévoués du Comité Scientifique de la Fondation (SAC) qui travaillent quotidiennement ensemble avec les familles pour partager ces informations et offrir leur soutien.

Avant ou après avoir posé le diagnostic, il faudra probablement orienter le patient vers plusieurs spécialistes afin de faire des examens. Certains—comme cardiologiques — nécessiteront d'être faits seulement une fois. D'autres comme gastro-entérologiques, seront à répéter durant toute la croissance.

La première chose à faire est de trouver un médecin, par exemple, un pédiatre, qui aidera à coordonner toutes ces examens.

Les médecins sont une source précieuse d'information et de soutien. Comme on trouve peu d'informations dans les revues médicales sur le SCDL, n'hésitez pas à partager vos expériences avec le médecin de votre enfant. Vos observations quotidiennes peuvent être très utiles aux professionnels essayant de trouver des réponses à certaines questions particulières. Il est important, dans la mesure du possible, que les deux parents aillent aux consultations médicales car les pères et les mères ne posent pas les mêmes questions et voient souvent leur enfant avec des yeux différents. Les parents et les professionnels travaillant main dans la main sont notre meilleure source d'informations nouvelles sur le SCDL.

*« Cela a pris deux ans avant que je trouve le « bon » médecin pour Mathieu et pour moi. J'avais besoin de trouver un médecin à qui je pouvais poser n'importe quelle question et qui ait le temps et la patience d'essayer d'y répondre. Parfois il dit « je ne sais pas » mais malgré tout il essaie, comme moi, de trouver des réponses. »*

## ESPÉRANCE DE VIE

Il est difficile de prédire l'espérance de vie d'une personne porteuse de SCDL puisque chaque personne a ses propres forces et faiblesses. A cause du faible poids de naissance ou d'autres problèmes physiques de leur bébé, on laisse souvent entendre aux parents que le pronostic est sombre dans la période néonatale. Ces parents font même face parfois à l'angoisse de la possibilité que leur bébé ne quittera jamais l'hôpital ou qu'il ne vivra que peu de temps à la maison. La plupart d'entre eux peuvent maintenant survivre à leurs parents. Il est important de faire des projets pour le présent comme pour l'avenir à partir de ces connaissances. Les personnes porteuses du SCDL continuent à apprendre toute leur vie. Si les prises en charge mises en place au cours de la petite enfance dans le système éducatif ont un grand bénéfice, beaucoup d'adultes développent de nouvelles aptitudes quand ils peuvent bénéficier de prises en charge pour adultes qui répondent à leur besoin d'apprendre toute leur vie.

## CAUSES DE DÉCÈS<sup>1</sup>

Bien que le SCDL soit un syndrome impliquant des atteintes physiques et du développement, la plupart n'ont pas une espérance de vie diminuée. Leur espérance de vie est directement liée à la sévérité de l'atteinte, aux traitements médicaux engagés, à la chirurgie nécessaire et aux problèmes médicaux présents à la naissance. Chaque personne doit être envisagée comme unique et il n'y a pas de corrélation entre l'âge et la cause du décès. Il est des adultes

---

<sup>1</sup>Les causes de décès sont un sujet très délicat et nous avons essayé d'en parler avec considération. Cependant les médecins encouragent l'insertion de tels sujets dans les publications de la Fondation pour que les familles soient au courant de toutes les facettes du SCDL pour prendre leurs décisions.



ayant à ce jour atteint 70 ans voire plus. En gardant à l'esprit ce qui vient d'être dit, Il est connu que des problèmes médicaux peuvent être rapportés comme causes de décès :

L'occlusion intestinale, les intestins retournés, la malrotation ou rotation anormale

Ce problème, souvent appelé Volvulus, semble être plus fréquent parmi les personnes SCDL. Souvent les symptômes sont imprécis, épisodiques, difficiles à communiquer pour la personne et difficiles à diagnostiquer par le médecin. Il est cependant important pour le médecin de savoir qu'ils peuvent être suspectés et qu'une détection appropriée conduit à un traitement qui peut prévenir les conséquences néfastes.

### PNEUMONIE

La pneumonie peut être une cause de décès quand elle est liée à des maladies ou des mauvais fonctionnements des organes.

La pneumonie peut résulter du reflux si le contenu de l'estomac est aspiré dans les poumons.

Le reflux est un problème très fréquent et peut être difficile à diagnostiquer s'il n'est pas recherché avec des examens appropriés en sachant qu'il y a une forte probabilité qu'il soit présent.

Des tests de contrôle peuvent prévenir des complications telles qu'une pneumonie chimique provoquée par aspiration.

### MALFORMATIONS CARDIAQUES

Après la naissance pendant la période néonatale, des malformations cardiaques congénitales sévères peuvent être une cause possible de décès. Ces malformations cardiaques congénitales sont habituellement décelées pendant la grossesse ou la petite enfance. Prises en charge correctement elles ne posent pas de problème majeur plus tard. Bien que nombreuses soient celles qui sont curables, certaines sont inopérables soit par la complexité de la malformation elle-même, soit en raison du faible poids de naissance ou bien d'une croissance difficile.

**D'autres causes de décès** sont la détresse respiratoire due à un développement intra-utérin insuffisant ou à une trop grande prématurité, une hernie diaphragmatique (très difficile à opérer et qui survient plus fréquemment chez les nouveau-nés SCDL que dans la population générale), des accidents domestiques.

La promesse d'une longue vie n'est pas garantie pour certains enfants ayant le SCDL et des problèmes médicaux importants. Cependant l'expérience nous a montré, que beaucoup de personnes vivant dans un environnement sain et avec un bon suivi médical vivront bien à l'âge adulte.

## RETARD DE DÉVELOPPEMENT ET HANDICAP MENTAL

Une question que les parents posent souvent au médecin est « comment évoluera mon enfant ? ».

En 1992 à la conférence internationale de la Fondation qui s'est tenue à Boston un membre du SAC Le Dr Antonie Kline a répondu à cette question et à d'autres à partir des résultats de ses recherches.

Alors que la littérature antérieure décrivait des perspectives sombres, le Dr Kline a donné des perspectives beaucoup plus optimistes pour les nouveaux nés. Selon le Docteur Kline le QI moyen est de 53. Ceci correspond à un retard mental moyen à modéré alors que par le passé on rapportait des valeurs de QI nettement plus basses, correspondant à un handicap mental modéré à sévère. La grande majorité des enfants ont aussi un retard de développement. Selon le Dr Kline 25% des enfants qui ont participé aux recherches ont marché à 18 mois, 50% à deux ans, 75 % à trois ans 1/2, et 95 % à 10 ans. Les plus grandes difficultés chez ces enfants semblent être dans le domaine de la compréhension verbale et du langage expressif, alors que leurs capacités sont meilleures dans le domaine de la mémoire visuelle et spatiale. C'est pourquoi, on devrait, par exemple, encourager l'utilisation d'ordinateurs et de supports visuels en plus des instructions verbales.

Plus important, **TOUS** les SCDL apprennent à communiquer et continuent à progresser tout au long de leur vie. Comme beaucoup plus de personnes sont diagnostiquées, les chercheurs seront encouragés dans leurs efforts pour trouver dans l'avenir ce qui est approprié à chacun.

Les parents posent souvent la question « Pourquoi mon enfant fait-il une fixation sur ses mains ? » J'ai répondu que fixer ses mains ou (ses pieds) s'intègre dans une période de développement de l'enfant. Habituellement cette période se situe dans les premiers mois de la vie. La découverte du « moi » arrive plus tardivement pour les enfants SCDL. Découvrir ce qui n'appartient pas au « moi » ou mettre des objets dans sa bouche est une autre phase normale du développement qui arrive parfois plus tardivement pour l'enfant SCDL.

L'enfant doit passer par cette période d'exploration, il est donc préférable que les familles sécurisent l'environnement de l'enfant en enlevant les objets petits et tranchants et en mettant hors de portée les produits toxiques.

## CROISSANCE, ALIMENTATION ET NUTRITION

Beaucoup de jeunes enfants SCDL sont incorrectement diagnostiqués comme ayant une prise de poids insuffisante, ce qui focalise d'abord sur la prise de poids.

S'il est vrai que la prise pondérale chez ces enfants est lente, celle-ci est généralement proportionnelle, tout au long de leur vie, à la croissance staturale (taille).

Bien des enfants rencontrent des difficultés à manger, à avaler, à digérer et à prendre du poids. Ceci cause des soucis à beaucoup de parents et médecins. Ils en viennent à considérer la possibilité d'un régime très riche en calories, de suppléments alimentaires ou alors essaient d'augmenter le nombre de repas journaliers. Cela peut être la source de beaucoup de stress et d'anxiété chez les parents, sans être forcément bénéfique pour l'enfant. A l'heure actuelle, il n'y a pas d'évidence qui montre un effet bénéfique à long terme de tels suppléments nutritionnels.

La plupart des enfants ayant le SCDL grandissent et prennent du poids à leur propre rythme. Ils grandissent régulièrement en poids et en taille, bien que la plupart restent petits toute leur vie. Bien qu'un retard de croissance puisse être constaté même avant la naissance bizarrement une accélération de la courbe de croissance peut être constatée à la puberté. Les garçons sont généralement plus grands et plus lourds que les filles.

Bien que les parents s'intéressent généralement avant tout à la quantité et à la qualité de la nourriture que mange leur enfant, ils doivent aussi réaliser que le fait de manger réclame un haut degré de coordination entre la mastication, la déglutition et la respiration. Ne vous sentez pas coupable si votre enfant ne peut pas ou ne veut pas manger ce que vous lui présentez. Cela peut rendre le moment du repas désagréable et gâcher le temps passé en famille.

Inversement certains enfants à l'approche de l'adolescence peuvent soudainement prendre du poids. Sans une alimentation équilibrée et réduite en calories, l'enfant autrefois chétif, va peut-être développer une obésité. ***Des investigations et des recherches complémentaires doivent être envisagées lorsque la croissance en poids, taille et périmètre crânien n'est pas proportionnelle. Fournir au médecin des courbes de croissance propres à ce syndrome les aidera à se mettre en alerte rapidement si un problème survient.***

---

#### TRAITEMENT PAR HORMONE DE CROISSANCE

Le traitement par hormone de croissance est généralement recommandé pour les personnes présentant un déficit en cette hormone documenté par des examens appropriés. L'hormone de croissance est une hormone très importante pour le corps, non seulement pour la croissance, mais aussi pour l'organisme. Il y a plusieurs publications rapportant que des personnes SCDL, présentant un déficit en hormone de croissance, ont été traitées avec succès.

Ce traitement est long, coûteux et comporte des risques secondaires. En outre peu d'études prouvent qu'un tel traitement est efficace pour des personnes ayant des taux d'hormone normaux. Par conséquent il n'est pas recommandé pour ces cas.

Pour certains qui ont aussi des problèmes comportementaux, l'hormone de croissance n'est pas recommandée si elle rend la prise en charge plus difficile.

---

## PROBLÈMES ALIMENTAIRES

En plus de la survie, le moment du repas est très important pour la socialisation et le développement du langage. Les membres du SAC ont fait des suggestions pour gérer ce problème.

D'abord il faut former une équipe de professionnels (médecins généralistes, médecins spécialistes si besoin, orthophoniste, psychiatre, nutritionniste, dentiste etc....) pour créer une attitude commune aux problèmes alimentaires. Après, l'équipe décidera de quelle compétence relève tel ou tel problème et quelle attitude adopter face à ce dernier.

Ces problèmes qui peuvent surgir tournent autour de la sensibilité à la température, à la texture, au goût de la nourriture. L'enfant peut aussi être sensible à l'environnement : la lumière, le bruit, la température de la pièce la présence d'une personne ou autre autour ou pour lui donner à manger. Le reflux gastro-œsophagien (RGO : voir plus loin) peut être un facteur de difficulté de même que dans la période de transition entre la sonde gastrique et l'alimentation orale.

Les SCDL de tout âge qui ont des difficultés d'alimentation devraient avoir une évaluation alimentaire et de leur déglutition. Les orthophonistes, particulièrement compétents dans ce domaine peuvent fournir des stratégies pour l'alimentation une fois le bilan fait. De même des nutritionnistes entraînés peuvent aider l'entourage pour équilibrer les repas et couvrir les besoins journaliers. Ils peuvent aussi apporter des informations complémentaires concernant les nourritures appropriées, leurs substituts, les vitamines et autres aliments pour résoudre des petits problèmes tels que : diarrhée, constipation, hoquet ou reflux.

---

## ALLERGIES ALIMENTAIRES

Certains enfants ayant le SCDL ont une intolérance au lactose et des problèmes avec le lait de vache et les produits laitiers pouvant entraîner des flatulences (excès de gaz intestinaux), une dilatation de l'estomac et des crampes intestinales. La solution envisageable est de mettre en place un régime sans lait et laitages. Mais cela peut être difficile si l'on pense à tout ce qui en contient au rayon épicerie. De même il est difficile d'assurer qu'un régime sans lait ou produits laitiers apportera la quantité nécessaire de protéines et de calcium. Un nutritionniste peut aider à mettre en place un régime sans lait qui fournira les équivalents protéiques et calciques nécessaires. La Fondation a aussi des informations sur ces sujets.

Des études ont été faites sur les allergies alimentaires chez les personnes SCDL et leurs effets sur le comportement et la croissance. Il en résulte que les personnes sans manifestations allergiques reconnues aux produits laitiers peuvent tirer profit d'un régime sans lait. De même que certains qui réagissent fortement à des produits contenant de la caféine, comme le coca-cola ou le chocolat et le régime les éliminant, a des effets positifs sur leur vie quotidienne.

---

## PROBLÈMES GASTRO-INTESTINAUX

Beaucoup de personnes ayant un SCDL ont des problèmes digestifs. Les problèmes de l'appareil digestif supérieur : œsophage, estomac, et partie supérieure de l'intestin grêle, sont fréquents. Ils peuvent se traduire par des signes plus ou moins importants, tels que vomissements intermittents, renvois, brûlures de l'estomac parfois perte d'appétit ou un changement de comportement. Malheureusement nombre de ces personnes ne peuvent pas dire ce qui ne va pas ou qu'elles ressentent un inconfort, à moins qu'elles puissent l'exprimer. Certaines personnes iront jusqu'à recourir à l'automutilation (SIB). Les parents ou les soignants devraient être vigilants face à un changement de comportement ou aux signes classiques du reflux.

Les problèmes peuvent aussi se situer au niveau de l'appareil digestif inférieur, en particulier le gros intestin, le rectum et l'anus. Des problèmes comme diarrhée, constipation, ballonnements avec des crampes, peuvent être présents mais sont souvent modérés et peuvent être traités par des médicaments ou un régime approprié.

Si ces symptômes s'aggravent, deviennent chroniques et affaiblissent la personne, ils nécessiteront d'autres investigations. Les explorations des problèmes de l'appareil digestif supérieur et inférieur comprennent des prises de sang, des analyses de selles, des radios et des endoscopies.

---

## REFLUX GASTRO-OESOPHAGIEN (RGO)

Le RGO est le problème médical le plus couramment associé au SCDL. On appelle reflux gastro-œsophagien la remontée du contenu acide de l'estomac dans l'œsophage.

85 % des personnes avec le SCDL pourraient en souffrir. La fondation recommande de dépister chaque personne que des symptômes soient ou non présents.

Les membres du SAC recommandent vivement que vous fassiez examiner votre enfant si on suspecte chez lui un reflux. Un dépistage et un traitement précoces sont très importants pour aider une personne à atteindre tout son potentiel. L'exploration d'un RGO est certainement la meilleure réponse pour faire face à un changement de comportement.

### 1. CONSÉQUENCES DU RGO

Les difficultés d'alimentation comme la fréquence des problèmes pulmonaires et de la sphère ORL sont aujourd'hui reconnues comme en rapport avec un reflux. Le reflux, non seulement, entraîne des régurgitations gênantes, mais peut aussi représenter un danger réel d'aspiration du contenu gastrique dans les voies respiratoires. Le reflux peut être « silencieux ». Dans ce cas, il n'y a pas de régurgitations. Les acides gastriques remontent par intermittence seulement dans la partie basse de l'œsophage et redescendent dans l'estomac. Il y a alors un danger d'irritation de l'œsophage par ces acides gastriques. Puisque le reflux fait mal, l'enfant peut être irritable et très agité. Bien souvent, cette agitation est le seul moyen pour l'enfant de montrer que quelque chose ne va pas. L'enfant peut même aller

parfois jusqu'à un comportement d'automutilation. Bien des problèmes de comportement ou d'autre nature peuvent être la conséquence directe d'un reflux non diagnostiqué ou bien non traité. Les personnes qui peuvent s'exprimer racontent des brûlures œsophagiennes importantes, des vomissements ou des douleurs abdominales. Le RGO n'est pas seulement un problème d'irritation dû à la régurgitation et occasionnant un inconfort mais il représente un réel danger. Le contenu de l'estomac régurgité peut être inhalé dans les voies aériennes, responsable de pneumopathies possiblement cause de complications fatales. Un reflux peut passer inaperçu si l'individu ne l'extériorise pas ou ne vomit pas. Un RGO silencieux peut aussi se rencontrer quand il est localisé à la partie inférieure de l'œsophage. Cela peut être dangereux car le contenu est très acide et peut causer des lésions de la muqueuse.

Sans traitement, un reflux peut entraîner des complications comme une hernie hiatale<sup>2</sup>, une œsophagite<sup>3</sup>, un rétrécissement de l'œsophage par des cicatrices (ce qui peut empêcher, à l'extrême, la nourriture d'atteindre l'estomac), un syndrome de Barrett<sup>4</sup> ou le syndrome de Sandifer<sup>5</sup>.

Les enfants ayant le syndrome de Sandifer peuvent bouger constamment, tourner leur tête d'un côté et/ou jeter leur tête en arrière. Sans que l'on sache exactement pourquoi, il est possible que ces mouvements puissent peut-être soulager l'enfant. Certains enfants ont même eu des scanners du cerveau, parce que ces mouvements avaient parfois été faussement pris pour des convulsions épileptiques ou d'autres maladies neurologiques.

## 2. TRAITEMENT DU RGO

Le traitement comporte un épaississement de la nourriture, en mettant l'enfant en position verticale après les repas afin d'aider la nourriture à descendre, un régime spécial et un traitement médicamenteux. Les moyens utilisés aident l'estomac à se vider plus rapidement, permettent d'avaler plus facilement et visent à diminuer les sécrétions acides. Si ces traitements ne sont pas suffisants, une intervention chirurgicale peut être envisagée.

## 3. CHIRURGIE DU RGO : FUNDUPLICATION DE NYSSSEN, GASTROSTOMIE

Au cours des dernières années, beaucoup de personnes ont bénéficié et bien réagi aux interventions chirurgicales. Un pédiatre spécialisé dans le SCDL, un gastro-entérologue pédiatre et un chirurgien aideront à prendre la décision pour le meilleur traitement en cas de reflux important. Si après réflexion la décision est prise d'intervenir, vous devrez prendre

---

<sup>2</sup> Remontée d'une partie de l'estomac faisant hernie dans l'œsophage

<sup>3</sup> Inflammation douloureuse de l'œsophage

<sup>4</sup> Le syndrome de Barrett est un stade avancé du reflux avec altération de la muqueuse œsophagienne

<sup>5</sup> Le syndrome de Sandifer, de plus en plus reconnu comme étant associé au SCDL, est caractérisé par un reflux gastro-œsophagien sévère et des mouvements corporels inhabituels.

contact avec des membres du SAC et parler à des parents dont les enfants ont été opérés. La Fondation sera heureuse de vous mettre en rapport avec d'autres personnes qui vous renseigneront sur leur expérience.

L'intervention la plus fréquente est la fundoplicature de Nyssen et la gastrostomie. La fundoplicature vise à protéger le bas œsophage en l'entourant avec la grosse tubérosité de l'estomac de façon à recréer un sphincter artificiel réduisant ainsi le reflux et ses conséquences ; après cette intervention, l'enfant ne pourra plus vomir ou roter et cela peut aussi provoquer des douleurs abdominales et de la diarrhée. Cependant ces problèmes se stabilisent souvent. De nos jours la plupart des interventions se pratiquent par laparoscopie.

La gastrostomie, trou pratiqué chirurgicalement dans l'estomac pour le mettre en connexion directe avec l'extérieur par l'intermédiaire d'une sonde, accompagne souvent la fundoplicature. Ce « trou » rend ainsi possible l'alimentation par une sonde de gastrostomie ou G-tube. La plupart des soignants l'accueillent comme un soulagement leur facilitant la tâche au moment du repas et évitant les distensions gastriques douloureuses. Si l'œsophage guérit suffisamment et que le reflux répond bien au traitement, on pourra nourrir à nouveau la personne par la bouche.

Même quand la chirurgie est efficace, il peut y avoir des complications comme obstruction ou adhérences. Les soignants devront garder un œil attentif sur le développement et la croissance de la personne afin de ré-intervenir si besoin. Une surveillance annuelle est recommandée pour ces personnes ayant des problèmes gastro-intestinaux.

Chaque situation est différente et doit être évaluée au cas par cas. La plupart des personnes qui ont eu une intervention de Nyssen pour le reflux ne peuvent plus vomir. Cette information doit être partagée avec tout docteur qui soigne la personne car vomir peut être une indication importante pour des maladies.

---

#### SONDE DE GASTROSTOMIE /CHOIX DU BOUTON

Pour les individus nécessitant un G-tube pour une longue période, les chirurgiens utilisent aussi un « bouton de gastrostomie ». Ce bouton maintient le trou de l'estomac béant et évite la sonde à demeure. De nouveaux boutons (en silicone flexible) sont solidarisés à la peau les rendant difficiles à déloger pour l'enfant. Un bouton peut être ouvert pour placer une sonde au moment de la prise alimentaire puis refermé une fois terminé. Les boutons ont des valves anti-retours qui préviennent le retour de liquide gastrique dans la sonde. Le nettoyage doit être fait quotidiennement et se fait aisément lors de la douche ou du bain. La grande différence entre les différents types de boutons est la facilité de changement. Certains modèles exigent la présence d'un médecin alors que d'autres sont facilement manipulables par les soignants. Depuis que certains boutons sont plus faciles à utiliser que d'autres, le modèle adapté à chaque famille dépendra du temps pendant lequel l'enfant le nécessitera. Les soignants devant prendre une décision, on les encourage vivement à contacter la Fondation pour connaître les dernières actualités sur le sujet.

## FENTES LABIALES ET FENTES PALATINES

Fréquentes sont les SCDL présentant des anomalies de la bouche allant de la malformation d'une lèvre au véritable bec de lièvre, à la fente palatine plus ou moins étendue, ou au palais ogival. Une lèvre fendue l'est habituellement sur le versant externe mais peut aussi atteindre seulement la lèvre supérieure ou s'étendre jusqu'à l'intérieur de la narine. Ces atteintes peuvent gêner les personnes pour manger mais aussi favoriser les infections ORL pouvant altérer l'ouïe, elles doivent donc être repérées aussi tôt que possible.

Une fente palatine peut toucher seulement le palais muqueux ou s'étendre au palais osseux. La fente sur « le toit de la bouche » peut gêner l'enfant pour téter, occasionnant souvent la remontée de nourriture dans le nez. Il est rare de trouver des palais très ogivaux chez des enfants ne présentant pas de fente.

Le traitement associe la chirurgie, l'orthophonie, et la correction dentaire et peut commencer à partir de trois mois. Avant ça l'alimentation peut être très difficile et nécessiter une consultation spécialisée avec des nutritionnistes.

## SPHÈRE ORL

En 1987 la clinique de jour a examiné quarante-cinq personnes porteuses de SCDL entre cinq mois et vingt ans. Pratiquement tous avaient des problèmes de perte d'audition et un problème de langage secondaire. Le retard de langage était aussi proportionnel à la prévalence de la fente palatine ou d'autres malformations de la face. Cependant que les personnes entendant le mieux ont de moindres difficultés pour parler il faut des explorations précoces et actives pour que l'amélioration de l'ouïe et la thérapie puissent commencer avant l'âge de trois ans, période critique de cet apprentissage chez l'enfant.

---

## L'AUDITION

Beaucoup d'enfants SCDL semblent présenter une ouïe plus ou moins déficiente. Certains parents remarquent que l'exploration est un véritable défi pour l'ORL à cause de la sténose des conduits auditifs de leur enfant et de leur comportement pendant l'examen. Comme un enfant SCDL est un sujet à haut risque de surdité une évaluation est nécessaire vers l'âge de deux mois.

Les enfants incapables de coopérer bénéficieront de potentiels évoqués auditifs (PEA) sous anesthésie générale. Cet examen indolore consiste en la pose d'électrodes sur la tête pour recueillir un signal lors de l'envoi d'un son par des écouteurs, ce signal représentant l'activité du nerf auditif.

Des appareils pour aider à mieux entendre sont souvent utiles. En général les personnes qui en ont besoin les portent facilement. Le problème principal est que l'appareil n'améliore pas l'ouïe de façon adéquate, il faut alors consulter dans un centre ayant l'habitude de ce genre d'atteinte.



Les otites sont courantes, bien que beaucoup disent qu'elles sont difficiles à déceler. L'enfant peut ne montrer aucun signe ou le médecin peut avoir des difficultés à examiner le conduit trop étroit. Un changement de comportement, peut être le premier signe d'otite ou autre problème médical et nécessite une investigation et un traitement.

Les parents et les professionnels devront faire attention si, pour aucune raison apparente, l'enfant présente des tests auditifs médiocres dans leur petite enfance. Ils seront peut-être diagnostiqués comme sourds, alors qu'il est fréquent que des parents disent que leur enfant étiqueté comme sourd à la naissance entendait peu à un an puis s'est amélioré pour entendre correctement à l'âge de dix-huit mois à deux ans. Ce progrès apparent dans les possibilités auditives est inhabituel et non expliqué à ce jour. Tous les soignants encouragent à continuer de communiquer verbalement, gestuellement et de toute autre manière même si les tests montrent un déficit auditif.

---

### LE NEZ

Bien qu'il y ait peu d'études sur les problèmes de sinus des CDLS, ces derniers paraissent être fréquents. Il est courant de dire que ces problèmes sont en relation avec des problèmes comme une fente palatine, un palais ogival, un petit nez, ou peut-être des anomalies de la muqueuse, le tout associé à des otites.

D'autres affections moins courantes sont les polypes nasaux, et les sinusites Certains enfants ont utilisé un langage « mimé » pour exprimer leur inconfort dans ces sphères comme se tirer le nez ou secouer la tête ; Les sinusites chroniques peuvent être accompagnées de polypes ou d'allergies de manière non spécifique. En dehors de la paracentèse il n'y a pas de véritable traitement préventif à instituer en priorité au premier incident. Si un enfant développe des sinusites récidivantes un traitement devra être institué avec corticoïdes et antibiotiques si nécessaire. Dans les cas sévères la chirurgie sera indiquée.

---

### PAROLE ET LANGAGE

Les problèmes de communication sont fréquents chez ces enfants. En accord avec les membres du SAC il y a cinq facteurs pouvant être considérés comme prédictifs de la probabilité d'apparition du langage. Ces facteurs sont :

- Le poids de naissance,
- L'absence d'interactions sociales
- Des problèmes d'audition,
- Les malformations des membres supérieurs
- Le développement moteur (s'asseoir et marcher)

Tous les enfants porteurs de SCDL doivent avoir une évaluation orthophonique précoce. Ceci doit être fait à deux mois. N'attendez pas qu'un enfant apprenne à parler pour débiter une prise en charge.

Une bonne audition est un facteur indispensable pour le développement de la parole et du langage, des examens précoces et répétés sont indispensables. Si l'ouïe est déficiente, utilisez des aides auditives à la bonne taille. Pour les enfants ayant un reflux, un traitement précoce est recommandé pour éviter les douleurs et limiter les effets de l'irritation de la sphère ORL et de la trompe d'Eustache. Les traitements amélioreront autant la qualité vocale que celle de l'ouïe.

Même si vous pensez que votre bébé n'entend pas, continuez à lui parler comme si vous attendiez une réponse. Chez les SCDL les examens d'ouïe sont des mesures inconstantes de leurs aptitudes. Donc un examen pessimiste ne veut pas nécessairement dire que l'ouïe de l'enfant ne progressera pas.

Les familles bilingues doivent essayer de communiquer dans leurs deux langues ; la limitation à une seule langue n'est pas recommandée. Le langage signé peut être utilisé pour aider l'apparition du langage mais il est important de continuer à attendre aussi un langage verbal.

Comme d'autres aspects du syndrome, il y a de grandes disparités d'expression verbale et d'ouïe. Certains malgré les meilleures thérapies développeront un langage limité ou n'auront pas du tout de langage. Comme les essais pour aider ces enfants à parler peuvent être frustrants pour tout un chacun, les méthodes alternatives de communication doivent être étudiées. Les gestes, forme simplifiée du langage signé, peuvent être pratiques pour la vie courante et pour les besoins usuels. En dehors de la forme de communication utilisée, il est important pour les éducateurs d'apprendre le langage choisi par leurs protégés afin de réduire leur stress et de les aider à exprimer leurs désirs et leurs besoins.

Beaucoup de soignants maintenant avertissent les éducateurs qu'il faut utiliser les signes et le langage oral dès le début. Il faut de façon concomitante dire et utiliser le signe associé. Comme le langage parlé est plus rapide, la plupart des parents rapportent que le signe est abandonné quand des mots nouveaux sont appris.

## COMPORTEMENT

Les troubles du comportement sont inévitables. En fait selon le SAC, certains n'ont pas de problèmes de comportement, alors que d'autres en ont de sévères ou modérés. Les problèmes qui surviennent répondent au traitement. De toute façon il ne faut pas nier l'importance de ces problèmes lorsque les éducateurs signalent des personnes tapant sur les autres ou sur eux-mêmes.

Beaucoup de ces désordres associés au SCDL sont réactionnels (quelque chose se passe dans leur corps ou dans l'environnement expliquant ce trouble) et cycliques. Il y a deux périodes typiques où on les observe : les premières années et l'adolescence. Comme beaucoup de personnes les SCDL développent des troubles du comportement pour une raison et il est

important de résoudre la cause de cette agressivité ou de cette automutilation. Si la cause est reconnue on peut essayer de l'anticiper et de l'éviter.

Donner des modèles de comportement est le meilleur moyen de fournir de l'aide à ceux qui prennent les décisions thérapeutiques. Si le comportement suit un modèle, si c'est toujours la même expression au même moment, dans le même environnement, avec une même personne, le traitement consistera d'abord à examiner la situation pour essayer de la faire changer. Si l'environnement ne fournit pas assez de programmes récréatifs ou éducatifs il faudra l'améliorer. Trouver les raisons de ces troubles est la partie la plus difficile du traitement. Si les informations rapportées donnent une fausse image de ce qui se passe réellement, les décisions thérapeutiques devront être prises seulement sur des renseignements précis et sur une période définie.

Les techniques comportementales allant de la réorientation d'une personne vers d'autres activités jusqu'à l'utilisation d'un vêtement protecteur, ont été utilisées avec un certain succès. Il est aussi d'une évidence dramatique que l'automutilation augmente quand on y donne une grande attention.

Si beaucoup d'informations ont été collectées sans donner de réponse précise l'étape suivante sera de rechercher un problème médical sous-jacent. L'inconfort d'un reflux, une douleur musculaire, une otite, une carie ou une période de croissance importante peuvent aussi être à l'origine de ces troubles. Même les personnes peu affectées ou qui communiquent bien peuvent ne pas reconnaître la source de leur inconfort. Un reflux silencieux et des problèmes dentaires sont deux des plus fréquentes raisons de ces changements d'humeur.

Après une évaluation rigoureuse, un traitement est institué. Les médicaments ayant le moins d'effets secondaires sont d'abord essayés. Le grand principe est de ne pas nuire et d'être sûr que le traitement soigne la cause. La patience est le plus grand outil de tous.

Certains chercheurs croient qu'il y a un désordre biochimique associé au SCDL qui expliquerait ces auto-agressions plus fréquentes. De toute façon aucun traitement universel n'est connu. L'usage de médicaments pour une personne est une issue compliquée. Elle requiert une certaine connaissance et une surveillance obligatoire. Les éducateurs ayant des problèmes de stratégie thérapeutique face à ces troubles sont encouragés à contacter la Fondation pour savoir ce qui a bien fonctionné et ce qui est sans effet, de façon à éviter que le résultat soit pire que le trouble lui-même.

## NEUROLOGIE

L'expérience des soignants et des médecins décrit certains SCDL avec des troubles neurologiques. Des malaises à type d'épilepsie ont été décrits chez des personnes porteuses de CDLS. On a pu observer des seuils de tolérance inhabituels à la douleur comme une très haute sensibilité au toucher et à la température.

---

## CRISES ÉPILEPTIQUES

La plupart des épilepsies peuvent être contrôlées par des traitements prescrits par un neuropédiatre, mais certaines sont difficiles à contrôler pour trouver l'équilibre entre l'absence de crises et les effets secondaires trop lourds des traitements.

Une activité épileptique est souvent suspectée quand ces personnes présentent un changement de comportement. Comme toutes les épilepsies ne s'expriment pas sur un électroencéphalogramme (EEG), la description des comportements observés au moment des crises est très importante. **Si une crise ne survient pas au moment de l'examen, l'EEG ne montrera rien de probant.**

Les parents rapportent souvent des crises survenant tard dans la vie. Depuis que la Fondation existe, comme la population recensée est relativement jeune on ne peut pas donner de prévalence de ces crises. Il est impossible de dire si le risque d'épilepsie augmente avec l'âge chez les CDLS. Au fur et à mesure que les enfants grandissent la Fondation espère apprendre plus sur cette épilepsie et sur d'autres troubles atteignant les adultes.

---

## SENSIBILITÉ EXACERBÉE OU DIMINUÉE

Il faut faire attention lorsque l'on utilise la douleur comme critère de gravité d'une atteinte chez un SCDL car ils peuvent avoir un seuil douloureux augmenté. Par exemple une personne peut ne manifester qu'une douleur limitée alors qu'elle souffre d'une maladie qui sera découverte par un examen minutieux.

Il apparaît aussi que les SCDL peuvent être plus sensibles aux températures extrêmes tant froides que chaudes. Au froid, beaucoup d'individus présentent un phénomène de Raynaud, ou une douleur sévère aux doigts lorsqu'ils sont soumis au froid. Les hautes températures sont mal supportées par beaucoup, et ils peuvent réagir à ces températures par une fatigue excessive. Les causes de ces troubles sont inconnues. L'exposition aux températures extrêmes doit être prudente.

## ORTHOPÉDIE

Les problèmes orthopédiques sont aussi bien congénitaux (présents et visibles dès la naissance) qu'apparaissant au cours du développement pendant l'enfance. Dans les degrés d'atteinte modérée on peut observer des petites mains, une clinodactylie (cinquième doigt incurvé), un pouce implanté bas vers le poignet, et des limitations de l'amplitude du coude. La syndactylie (présence ou absence de certains doigts) est moins fréquente. Parfois l'extrémité supérieure du radius est luxée au coude mais ce n'est pas douloureux.

Certaines anomalies des os peuvent passer inaperçues et seul un examen clinique minutieux ou des radios les révéleront.

La naissance d'un enfant présentant un handicap physique apparent peut être difficile. L'absence d'un doigt, d'une main, d'un bras provoque tout d'abord une réaction de choc. Parce que la différence est visible, elle est souvent repérée avant le diagnostic de CDLS. Beaucoup de parents expriment qu'ils passent ainsi deux fois par un chemin douloureux, une fois lorsqu'ils voient le handicap physique et une deuxième fois quand les médecins annoncent le diagnostic de CDLS. Pour les parents et les soignants la visite chez le médecin ou dans un magasin avec un enfant porteur d'un handicap physique apparent peut être une expérience très difficile. Lorsqu'un enfant présente un membre en moins ou paraît beaucoup plus petit que son âge les parents sont souvent interrogés et peuvent souffrir de répondre. Si un enfant naît avec un problème orthopédique le médecin le convoquera sûrement pour une consultation dans les premiers mois de sa vie. D'autres problèmes orthopédiques comme les rétractions tendineuses apparaissent au cours du développement et peuvent être reconnues tardivement.

Chez les enfants atteints plus sévèrement, les doigts, les métacarpiens ou les os longs sont souvent absents. En dépit de différences significatives des extrémités supérieures beaucoup d'enfants peuvent se servir de leurs bras et de leurs mains de manière satisfaisante. Bien que beaucoup refusent l'implantation de prothèses, des soignants rapportent les bénéfices de ces dernières et encouragent leur utilisation malgré l'investissement qu'elles représentent tant en coût qu'en temps.

Les malformations congénitales des jambes et des pieds sont moins fréquentes et moins sévères qu'aux membres supérieurs. Les enfants CDLS ont de petits pieds et souvent une soudure à la base des deuxièmes et troisièmes orteils ne présentant pas un problème pour l'enfant. Occasionnellement des déformations sévères comme un pied bot ou l'absence de tout ou partie de la jambe peut arriver. Les pieds bots peuvent se corriger chirurgicalement avec de bons résultats. L'utilisation de prothèses semble être mieux acceptée pour les membres inférieurs.

Les anomalies peuvent se présenter tardivement dans l'enfance. Une hypertonie musculaire en grandissant, une rétraction tendineuse apparaissant tardivement, peuvent entraîner une position vicieuse du pied pointant vers le bas et en dedans. La correction de ces rétractions est importante pour donner une stabilité à l'enfant et l'aider à marcher et à se tenir debout. Le traitement inclura des exercices d'étirement, une correction des positions vicieuses, et un allongement tendineux d'un ou plusieurs tendons.

Les hallux valgus (oignons), les déviations de l'articulation à la base du gros orteil peuvent se voir et les soignants sont vivement encouragés à les signaler s'ils sont soupçonnés. La sévérité des atteintes peut varier. Les options de traitement peuvent inclure, mais n'y sont pas limitées, la chirurgie des pieds. Les orthopédistes sont les plus à même de juger du problème dans leurs consultations.

La luxation congénitale de la hanche est rare. Pendant la croissance cependant des anomalies progressives de la hanche peuvent survenir dans 5% à 10 % des cas, empêchant

ainsi une marche correcte. Une échographie sera plus utile pour faire le diagnostic dans les six premiers mois de la vie. Comme cet examen est difficile à réaliser il est souvent utile de demander une radio des hanches chaque année pendant la croissance. Si une anomalie est détectée, une contention est souvent moins efficace que la chirurgie.

La contracture à la flexion des genoux est aussi fréquente et répond souvent à un traitement non chirurgical. Bien que beaucoup d'enfants marchent à l'âge de trois ans, d'autres marchent de façon autonome plus tard dans l'enfance, posant ainsi un problème important pour le traitement.

## OPHTALMOLOGIE

Tous les enfants porteurs du SCDL devraient avoir un examen ophtalmologique par un spécialiste. Des méthodes d'examen spéciales sont conçues pour examiner les enfants dont les capacités de coopération sont limitées. Si un enfant doit avoir d'autres examens sous anesthésie générale (mise en place de diabolos ou travail dentaire) il faut profiter de l'occasion pour effectuer un examen complet.

La plupart des problèmes sont la myopie, une rougeur chronique des yeux, ou un ptosis (affaissement des paupières). Si une personne a des problèmes de vue, des lunettes doivent être prescrites et sont généralement très utiles. Lorsque ces dernières sont utiles ils les porteront plus facilement. S'ils résistent beaucoup, même si la prescription est correcte c'est qu'ils essaient de nous dire que ça ne les aide pas beaucoup à appréhender le monde et leurs centres d'intérêt pour leur niveau de développement. **Plus la personne présente un retard important plus elle restreint son attention visuelle aux objets qui l'entourent.**

D'autres problèmes tels les conjonctivites chroniques (œil rouge), les blépharites (inflammation des cils et des paupières) peuvent être traitées avec des shampoings pour bébé qui ne piquent pas les yeux. La plupart des enfants présentant des problèmes de sécrétion lacrymale se sentent mieux sans traitement chirurgical même si certains ont des anomalies anatomiques de drainage de leurs conduits lacrymaux.

Un ptosis significatif peut gêner la vue et entraîner la personne à tendre le cou et rejeter la tête en arrière pour regarder sous leurs paupières tombantes. Il faut savoir peser le pour et le contre entre cette « correction » et les difficultés que cela peut entraîner pour marcher, pour la vue ou pour toute autre interaction avec l'environnement ; des solutions chirurgicales seront alors envisageables. Bien que cette solution soit bénéfique il faut souligner que parfois ils ne pourront pas bien fermer leurs yeux après ce type de chirurgie et qu'ensuite il faudra réopérer.

## PROBLÈMES DENTAIRES

Les soins dentaires sont importants pour tout le monde et doivent débuter dès l'enfance. Les parents doivent s'alerter des problèmes suivants :

- Une mâchoire insuffisamment développée
- Des grincements de dents,
- Des dents supplémentaires ou absentes,
- Une hygiène déficiente due à l'inaptitude de l'enfant pour se brosser les dents,
- Des caries,
- Des parodontopathies,
- Des petites dents
- Une érosion inhabituelle due aux reflux acides de l'estomac.

Les soins dentaires habituels sont faits en cabinet dentaire, mais à l'occasion ils doivent être faits sous anesthésie générale si besoin. Quand vous prendrez rendez-vous chez un dentiste faites le chez un dentiste pédiatrique ou un dentiste ayant l'habitude de patients ayant des besoins spécifiques.

Il est recommandé de faire des visites régulières dès le plus jeune âge, dès un ou deux ans, et de les répéter tous les six mois ou plus si des nettoyages plus fréquents sont nécessaires. Les dents doivent être brossées au moins deux fois par jour avec un peu de dentifrice, en utilisant des abaisse langue et ou des dispositifs permettant de garder la bouche ouverte. Certains éducateurs trouvent plus aisé d'utiliser la brosse lorsque l'enfant est allongé. Les solutions à base de fluor appliquées avec une brosse à dents ou un coton peuvent aussi être administrées par ce biais. Plus important est que les éducateurs apprennent que le sucre contenu dans les céréales et autres aliments est néfaste. Une suppléance par des en-cas sains aidera aussi à combattre les caries.

Plus que tous les problèmes dentaires rencontrés habituellement chez les SCDL, le problème le plus sérieux est en rapport avec le reflux. Le reflux acide qui arrive dans la bouche peut causer une altération de l'émail recouvrant les dents.

Lorsque l'émail a été altéré des caries importantes peuvent détruire les dents en peu de temps. Souvent il est extrêmement difficile de fournir une hygiène dentaire suffisante à cause de la résistance ou du manque d'accès à la bouche de ces enfants. Arriver à la partie postérieure de la bouche, là où les reflux acides font le plus de dégâts peut être un véritable défi. De toute façon toute hygiène défectueuse ou difficulté d'atteindre les zones où l'acide est le plus présent entraînera l'apparition de caries voire d'abcès.

---

## ORTHODONTIE

Des dents manquantes ou supplémentaires sont monnaie courante dans le SCDL. Il ne semble pas y avoir de fréquence ou de raison particulière pour expliquer ce que l'on rencontre chez chaque personne, mais les SCDL présentent plus souvent des anomalies dans le nombre de dents normalement présentes.

Le seul facteur limitant pour traiter un enfant est son aptitude à adhérer au traitement. S'il est impossible d'obtenir des radios ou des empreintes par les appareils, il sera très difficile de placer des bagues ou quelque appareillage dans la bouche. La présence de bagues et autre appareil compromet aussi l'hygiène dentaire et peut compromettre la santé des dents en place si le brossage devient inefficace.

## AUTRES PROBLÈMES MÉDICAUX

---

### PROBLÈMES CARDIAQUES

Les enfants porteurs de syndromes sont plus exposés que les autres à avoir des problèmes cardiaques congénitaux, et environ vingt-cinq pour cent des SCDL naissent avec des cardiopathies congénitales.

Un examen rigoureux par un pédiatre averti détectera des signes d'anomalies cardiaques, s'exprimant généralement par un souffle.

Les principales malformations cardiaques les plus connues sont :

- Communication inter auriculaire
- Malformation du septum ventriculaire
- Persistance du canal artériel
- Tétralogie de Fallot

Quand un problème est décelé à l'examen une évaluation plus approfondie par un pédiatre cardiologue est indispensable. La plupart de ces anomalies sont détectées dans les trois premiers mois de la vie, et les parents d'enfants plus âgés ne doivent pas s'inquiéter de la possibilité de survenue d'un problème cardiaque en grandissant.

---

### TESTICULES NON DESCENDUS

Les testicules en position anormales, testicules non descendus, sont fréquents dans la population masculine. Dans les cas de SCDL, souvent les deux testicules ne sont pas descendus ; c'est ce que l'on appelle cryptorchidie. La plupart du temps les testicules sont présents mais en position aberrante, non descendus depuis l'abdomen par le canal inguinal en position scrotale. Il y a des risques si on ne fait pas de geste pour les replacer en bonne position : infertilité (qui peut ou non poser un problème selon le développement du sujet), cancer du testicule (dix fois plus important si on les laisse en position anormale et nettement



réduit après correction), hernies et torsion du testicule qui prive toute circulation sanguine dans la sphère génitale.

Il est donc vivement conseillé d'intervenir. Le moment le plus propice étant vers neuf à quinze mois. Les testicules seront fixés artificiellement de manière à éviter une nouvelle ascension. Lorsqu'ils sont palpés à l'orifice du canal il n'y a pas de risque à les laisser ainsi.

Si les testicules ne peuvent être sentis, le chirurgien recommandera tout d'abord une laparoscopie pour s'assurer de leur présence dans l'abdomen. Si le testicule, quand il est trouvé, paraît anormal (plus petit, ridé ou atrophié) le chirurgien l'enlèvera probablement afin qu'il ne puisse dégénérer et exposer le patient à un cancer.

---

### PROBLÈMES LIÉS À LA PUBERTÉ FÉMININE

Les problèmes dus à la puberté chez les filles posent des problèmes aux parents. Une assistance pour l'hygiène personnelle et pour le choix des traitements nécessitera souvent une consultation spécialisée. Les menstruations et autres problèmes liés aux changements du corps nécessitent une explication. Comme pour d'autres problèmes, la communication de l'inconfort des menstruations peut se traduire par des troubles du comportement.

Comme avec toutes les filles atteignant la puberté il est recommandé de pratiquer un frottis régulièrement sous sédation si besoin. La chirurgie peut être indiquée si les règles sont particulièrement douloureuses ou sont délétères pour d'autres fonctions.

---

### LES EFFETS DU VIEILLISSEMENT

Le nombre de personnes SCDL connues à travers le monde nous permettent de mieux connaître le syndrome et ses conséquences sur la personne lors de l'avancée en âge.

Des questionnaires remplis par les parents et des consultations individuelles avec les membres du SAC, il ressort que les CDLS vieillissent plus rapidement que la population générale.

Physiquement, ils paraissent plus âgés, et présentent plus de problèmes médicaux ou de comportement.

Certains rapportent par exemple des adénomes prostatiques vers trente ans, des problèmes de perte de mémoire tant chez les femmes que chez les hommes et une possibilité accrue de troubles liés au phénomène de Raynaud. A cela s'ajoute des problèmes de comportement et des troubles du sommeil qui peuvent s'amplifier chez certaines personnes. La Fondation espère que les parents continueront à communiquer et à partager leurs expériences afin de mieux connaître les personnes adultes.

Note : Bien que l'on sache actuellement beaucoup plus de choses sur le syndrome, il semblerait qu'il reste encore beaucoup à apprendre. Parents et professionnels ont exprimé leurs souhaits d'en savoir plus sur un certain nombre de sujets comme le manque de

réactivité à la douleur et/ou une sensibilité accrue au toucher. Des problèmes de régulation de la température du corps (en particulier lors de journées très froides ou très chaudes), des difficultés lors des prises de sang en raison de petites veines, des allergies alimentaires, l'automutilation et les difficultés d'audition.

Nous espérons que les futures recherches se centreront sur ces sujets.

## LE PHÉNOMÈNE DE RAYNAUD

L'équipe médicale américaine croit que les personnes SCDL peuvent être affectées par un problème neurologique connu sous le nom de phénomène de Raynaud.

Cet état qui affecte les vaisseaux sanguins des extrémités, en général les doigts et les orteils et est caractérisée par des crises périodiques. Au cours de ces crises vasoconstrictives les vaisseaux sanguins des extrémités (doigts et orteils) se contractent et présentent une diminution de leur diamètre en réponse à des températures froides ou un stress émotionnel.

Bien que variables, la plupart des études indiquent que ces crises affectent trois pour cent de la population.

Quand une crise commence, il peut y avoir trois phases (bien que toutes les personnes n'en ont pas trois) généralement du blanc au bleu puis au rouge.

Pendant la crise, les doigts ou les orteils peuvent être froids et engourdis car le flux sanguin est interrompu. Lorsque la crise est terminée et que le sang ré-afflue, les orteils et les doigts peuvent picoter ou fourmiller. Typiquement le flux sanguin revient lentement jusqu'à ce que la peau soit réchauffée ; Après le réchauffement environ quinze minutes sont nécessaires pour que le flux sanguin se régularise.

## EQUIPEMENTS D'ADAPTATION ET D'ASSISTANCE-COMMUNICATION

Des progrès considérables ont été faits dans le champ de l'adaptation et de l'équipement d'assistance. Beaucoup d'éducateurs utilisent ces produits pour permettre à leurs enfants qui ont des handicaps d'être productifs, indépendants et aussi en sécurité que possible. Ces avancées technologiques se retrouvent dans quatre domaines : l'équipement d'adaptation, l'assistance technologique, les moyens de communication, et la sécurité.

L'équipement d'adaptation (objets ou outils modifiés dans un but spécifique) peut être extrêmement simple ou assez complexe. Des points communs comme le lit, les ustensiles pour manger et les meubles ont été modifiés pour une meilleure utilisation et pour les rendre accessibles. Par exemple des couverts de tables ont été modifiés pour les rendre adaptés pour ceux qui peuvent manger, mais ne peuvent serrer à cause de problèmes tendineux de leurs doigts. Ceci les encourage à participer plus complètement au monde qui les entoure et contribue à leur indépendance, aux prises de décision en les rendant plus habiles, et donc augmente leur confiance en eux.

De nouveaux progrès en matière d'assistance technologique sont fait tous les jours. Fauteuils roulants, poussettes, sièges auto, et autres modes de transport sont juste des exemples de la technologie capable d'aider les enfants en les rendant plus mobiles. De même ces équipements sont plus confortables, plus solides, plus souples et abordables.

De grandes avancées ont été faites dans le domaine de la communication aussi. Beaucoup d'éducateurs conseillent d'essayer un nombre de modèles avant de faire un choix. Il y a des centres d'assistance technologique qui peuvent aider. Les ordinateurs sont plus accessibles aux personnes handicapées que par le passé et beaucoup de choses dans le domaine de l'électronique sont conçues spécialement pour ces personnes.

Sur le plan sécurité il y a aussi de nombreuses innovations depuis quelques décennies. Les alarmes pour les portes, des casques et des harnais de sécurité ont été développés pour des personnes plus grandes et plus fortes que les enfants auxquels ils étaient destinés auparavant. Plus d'informations peuvent vous être données lors des réunions de la Fondation, en fournissant des démonstrations sur certains besoins spécifiques ou en lisant le courrier *Reaching out*.

## **3<sup>E</sup> PARTIE**

### **PROBLÈMES FAMILIAUX**

#### **FRÈRES ET SŒURS**

Pour des parents, trouver et combler les besoins d'un enfant porteur du SCDL, sans négliger leurs frères et sœurs ou eux-mêmes est un défi terrible et un des actes les plus difficiles qui soit. La clef du succès réside dans l'encouragement de toute la famille pour travailler tous ensemble.

C'est un fait connu que les parents n'aiment pas dire à leurs enfants des choses qui vont les rendre tristes ou mal à l'aise. Il est aussi vrai que l'imagination d'un enfant peut fabriquer des idées bien plus terribles que ce que pourrait être la vérité. Expliquer le SCDL à un enfant peut être très difficile, mais est extrêmement important pour les parents afin de fournir plein d'informations précises, réelles et appropriées à leur âge.

Tous les enfants, spécialement les plus jeunes, doivent savoir qu'ils ne peuvent pas « attraper » le SCDL puisque ce n'est pas une maladie. Ils doivent aussi savoir que leur frère ou leur sœur bénéficiera de leur amour et de leur attention. Leurs sentiments, positifs ou négatifs, sont « normaux » et ils doivent être encouragés à les partager avec leurs parents ou quelqu'un qui leur est proche. Les cadets paraissent plus à l'aise que les autres sachant qu'ils sauront s'ils ont besoin d'aide ou au contraire d'être laissés seuls.

Certains enfants ressentent la montagne de temps et d'énergie nécessitées par la prise en charge de leur frère ou sœur et peuvent se sentir plus valorisé ou impliqué quand ils sont sollicités pour aider ou comprendre les besoins de leur frère ou sœur. D'autres choisiront de ne pas s'impliquer du tout. Le sentiment de votre enfant face à un frère ou une sœur sera personnel et individuel. Certains enfants auront une période plus difficile que d'autres et auront avantage à recevoir des conseils de professionnels habitués à ces situations.

Avoir un frère ou une sœur porteuse du SCDL affectera son vécu pour toujours. Ils seront exposés à un monde différent et sensibilisés à des perspectives qu'ils n'auraient pas soupçonnées. Souvent le chemin sera difficile, mais il sera aussi enrichissant pour leur développement.

## GRANDS PARENTS ET FAMILLE ÉLARGIE

La naissance d'un enfant CDLS peut avoir des effets importants sur toute la famille. Elle peut produire une terrible tristesse, non seulement sur l'enfant porteur du syndrome, mais aussi pour ses parents. La perte de l'image de la « famille parfaite » conduit souvent les grands-parents à se sentir tristes et en colère.

A cause de leur propre expérience, les grands-parents et autres adultes de la famille remarquent plus vite les différences du bébé que les parents, surtout si l'enfant est un premier. Les grands-parents sont souvent ceux qui encouragent leurs enfants à poser la question « Est-ce que mon enfant va bien ? ».

Parfois, les grands-parents et autres membres de la famille se demanderont qui est « responsable » du syndrome ? Le fait que personne ne pouvait prévoir et prévenir la survenue de ce syndrome peut être très difficile à accepter.

Après le diagnostic, les grands-parents et autres personnes concernées posent habituellement les mêmes questions que les parents : « parlera-t-il ? », « Marchera-t-il ? », « A quoi ressemblera-t-il à l'âge adulte ? ».

Même si élever un enfant handicapé est différent d'élever un autre enfant, la plupart de leurs besoins sont les mêmes, il est important de le savoir. Tous les enfants savent d'instinct quand ils sont aimés et acceptés.

Les grands-parents et autres proches voudront aider, mais simplement ne savent pas comment et par quoi commencer. Les oncles et tantes, les cousins, les amis peuvent aussi se

sentir débordés et inutiles. Les parents peuvent aider à briser cette glace en suggérant de prendre les enfants pour une promenade, d'apprendre la langue signée, de leur lire des histoires ou de les garder à l'occasion. Si un enfant a des problèmes particuliers, les parents peuvent apprendre aux autres comment les soigner. Les grands-parents doivent être assurés que bien que l'enfant ait des problèmes particuliers, leur rôle et leur responsabilité sont les mêmes : Offrir un soutien continu à leurs enfants et petits-enfants.

Une voie dans laquelle les grands-parents et autres membres de la famille peuvent soutenir la famille d'un SCDL est de leur offrir en cadeau des coups de téléphone ou autre correspondance. Ils peuvent aussi donner de leur temps, cadeau que les nouveaux parents acceptent toujours quand c'est pour s'occuper de l'enfant ou pour aider aux tâches de la maison. En plus de donner du temps ou des encouragements, certains cadeaux peuvent être d'une aide précieuse pour un enfant porteur du SCDL. Par exemple, des biberons ou des habits pour ceux qui ont un retard mental peuvent être de parfaits cadeaux puisqu'une personne SCDL use souvent ses habits avant de grandir. Des cadeaux essentiels et spécifiques comme des couches, une participation aux frais médicaux, aux frais de trajet ne sont pas « enchanteurs » mais sont souvent porteurs de messages de compréhension et de soutien souvent plus appréciés. Les adultes et la famille concernés peuvent trouver dur de parler aux amis de leur enfant. Les grands-parents en particulier aiment partager des histoires avec leurs petits-enfants, plus qu'ils n'aimaient le faire avec leurs propres enfants.

La plupart l'accepteront comme un don d'amour faisant partie intégrante de la famille.

## 4<sup>E</sup> PARTIE

### AUTRES PROBLÈMES

#### PRISES EN CHARGE PRÉCOCE/ MESURES ÉDUCATIVES

Passé les premiers temps « d'ajustement » à la maison, un programme de prise en charge précoce devrait être envisagé le plus tôt possible.

Il importe d'abord de trouver des personnes compétentes qui auront à cœur de partager leurs informations et d'offrir aussi un soutien psychologique. Après une première période d'évaluation des besoins, on ne peut que recommander aux parents de travailler avec les thérapeutes de l'enfant et de déterminer avec eux la fréquence et la durée des thérapies nécessaires.

« Quand Bastien était plus jeune et commençait à aller à l'école, j'avais une crainte respectueuse de ses maîtres et de ses thérapeutes. Je pensais : ' Comment pourrais-je en savoir autant que quelqu'un qui a fait des études supérieures et toutes ces formations spécialisées ? mais quand je me suis mise à travailler activement avec eux, j'ai réalisé que personne ne pouvait mieux connaître les besoins de Bastien que nous. Vous ne trouverez jamais dans les livres tout ce qu'une mère sait »

Le terme d'intervention précoce revêt un sens différent pour chaque famille. Pour certains, cela signifiera avoir un professionnel qui viendra à domicile pour s'occuper de l'enfant, pour d'autres, ce sera intégrer l'enfant dans une école ou un groupe pour qu'il joue et apprenne avec d'autres enfants. Qu'elle qu'en soit la forme, un programme de prise en charge précoce est absolument essentiel pour aider l'enfant à développer au maximum tout son potentiel de capacités.

Il n'y a aucun moyen de prévoir le niveau de développement que pourra atteindre l'enfant, mais les enquêtes révèlent que les enfants engagés dans un tel programme ont une plus grande chance de s'épanouir jusqu'au maximum de leurs possibilités.

« J'espère que vous parlerez dans votre livre des enfants très handicapés. Je sais qu'il est plus facile de parler des enfants qui savent lire, écrire, parler, mais il y en a beaucoup qui ne peuvent ni s'asseoir, ni même manger seuls. Je peux vous dire, en tant que parents, qu'on les aime tels qu'ils sont »

Au fur et à mesure que l'enfant grandira et qu'on connaîtra mieux ses forces et ses faiblesses, on proposera aux parents de collaborer avec les professionnels pour fixer des objectifs éducatifs appropriés. Rappelez-vous que personne ne connaît mieux que vous votre enfant. Soyez prêts à faire part aux éducateurs des domaines dans lesquels votre enfant est le plus performant afin de les aider à atteindre les objectifs fixés.

*« Notre fille Elisabeth n'a jamais appris l'alphabet. Son maître précédent a donc déclaré qu'elle n'apprendrait jamais à lire. Mais le nouvel enseignant l'a aidée à associer des signes à des images (une baignoire, un papillon, une voiture, etc.) et tout à coup Elisabeth peut « lire » à sa manière.*

Lorsque des objectifs éducatifs seront envisagés avec un professionnel, un projet éducatif individualisé sera établi.

Ces projets sont rédigés en accord avec les parents et une équipe de professionnels. On établira de quelles prises en charge votre enfant pourra bénéficier, pendant combien de temps et sur quelle durée.

Comme il peut y avoir des divergences entre les suggestions des professionnels et ce que les parents souhaiteraient obtenir pour ce qu'ils pensent être le meilleur pour leur enfant, il peut être nécessaire de faire intervenir un professionnel de l'équipe de direction pour aider à établir le projet éducatif individualisé. Cette personne peut remplir le rôle d'un avocat pour l'enfant et aider parents et équipe éducative à décider ce qui convient le mieux à l'enfant.

Fixer les horaires et le nombre de thérapies nécessaires à chaque enfant est une tâche compliquée. Pour certains enfants, par exemple, une séance de dix minutes d'orthophonie par jour suffira à répondre à ses besoins, alors que d'autres bénéficieront d'un programme intégré dans une journée entière d'école. En travaillant ensemble, parents et enseignants pourront décider de ce qui est le mieux pour l'enfant.

Les enfants qui ne bénéficient pas d'une intégration en milieu ordinaire évoluent souvent très bien dans un milieu éducatif spécialisé où ils peuvent continuer le travail commencé avec les premiers programmes de stimulation infantile.

## INTÉGRATION

Par le passé il y avait peu de services offerts par la collectivité pour les enfants ayant des besoins spéciaux. A l'heure actuelle des écoles publiques intègrent ces enfants dans leurs classes. Les possibilités offertes varient d'un endroit à l'autre. Devant l'éventuelle indifférence d'une décision prise, il faut se renseigner sur les lois en vigueur sur l'éducation des enfants handicapés et sur la lourdeur de l'équipe éducative nécessaire. Même si une intégration totale est la meilleure option, le succès scolaire n'est souvent pas facile avec les SCDL.

Eduquer les enseignants et auxiliaires qui vont travailler avec un enfant sur ses besoins spécifiques est très important. Développer un programme précis qui fournira une expérience positive pour tous les élèves de la classe peut être un véritable défi, mais qui n'est pas impossible. Il y a eu de nombreux livres et publications écrits récemment sur les

programmes ayant fait leurs preuves, les copies se trouvent en librairie, dans les centres de parents et sur internet.

## MESURES ÉDUCATIVES

Des troubles du comportement qui s'installent ou s'aggravent étaient expliqués, il y a quelques dizaines d'années, comme provenant d'un mauvais caractère, aujourd'hui l'explication la plus largement admise est qu'à travers ces troubles, l'enfant essaie de dire quelque chose et qu'il n'a pas d'autres moyens pour le faire.

Lorsqu'un changement de comportement apparaît, il peut être utile de réfléchir à tout ce qui touche à l'apprentissage et au milieu éducatif

---

### L'ENVIRONNEMENT

L'enfant subit-il des agressions sensorielles ? Y a-t-il des bruits fréquents et inhabituels ? Peut-il repérer visuellement dans la pièce tout ce qui requiert son attention ? Les lieux de travail et le matériel se trouvent-ils dans des endroits accessibles pour l'enfant et organisés de façon cohérente afin de lui procurer stabilité et sécurité. Y a-t-il des espaces plus calmes où l'enfant pourra aller faire des pauses ? Comme la plupart des autres enfants, l'enfant SCDL doit accroître progressivement sa tolérance face à toutes les exigences d'un programme éducatif.

---

### PROGRAMME SCOLAIRE

Dans une classe ordinaire on demande aux enfants multi-handicapés de participer à toutes les activités mais en raison du rythme et de la multiplicité de ces activités, l'enfant SCDL peut en ressentir beaucoup de stress. Ces enfants progressent bien dans des exercices qu'on leur présente régulièrement mais si on introduit ces mêmes exercices dans un « trop plein » d'activités, ils peuvent avoir du mal à retrouver leurs habitudes. En ajoutant le fait qu'ils puissent présenter des difficultés motrices, le défi de « regarder-écouter-faire » tout à la fois peut entraîner un sentiment de débordement. Chez certains enfants l'angoisse générée par cette situation n'est pas du tout favorable à l'apprentissage.

Les suggestions suivantes peuvent être utiles à l'élaboration d'un programme scolaire et motiver le personnel éducatif à le mettre en place.

- Les apprentissages doivent commencer par des activités connues et plaisantes en introduisant peu à peu, tout ce qui est nouveau et demande un effort.
- Réfléchir si la manière dont on présente les activités est appropriée aux capacités de l'enfant ou bien si une adaptation est nécessaire.
- Garder à l'esprit qu'en plus des instructions verbales des explications devraient être données à l'aide d'images ou bien en faisant avec l'enfant. L'éducateur et l'enfant avançant étape par étape dans la réalisation de la tâche



---

## INTERACTION SOCIALE

En plus du défi dépendant de l'environnement physique ou du programme scolaire les enfants SCDL ont aussi des problèmes d'interaction sociale. Ils ressentent une difficulté à entrer en relation avec leurs camarades en raison de leurs moyens de communication, de leurs aptitudes et de leurs centres d'intérêt. Ces différences nécessitent que des adultes expliquent aux enfants « sans problèmes » comment jouer avec des enfants « différents ». Les activités doivent être bénéfiques pour tous pour que des liens d'amitié se tissent entre eux. L'équipe éducative a des techniques pour aider un enfant à s'adapter à un nouveau lieu, à un programme scolaire et à ses camarades.

### MUSICOTHÉRAPIE

Les observations des parents et de professionnels permettent de conclure que chez beaucoup d'enfants SCDL les capacités de compréhension sont supérieures aux capacités d'expression. Les professionnels pensent qu'on obtient plus de résultats dans les thérapies incluant la musique.

La musique peut être utilisée en relaxation ou comme support lors d'exercices difficiles. Elle peut être une distraction mais faire de la musique permet aussi de découvrir et de développer des aptitudes, ce qui favorise le développement cognitif... La musicothérapie n'est pas seulement une écoute ou un apprentissage, elle permet d'influencer, de modifier ou de changer des comportements : améliorer l'attention de l'enfant, aider au développement du langage par la vocalisation, entraîner la coordination œil-main, favoriser la créativité, et entraîner la mémoire.

On peut continuer à la maison où chaque membre de la famille peut exprimer ses goûts musicaux. La famille et l'enfant SCDL y trouveront un apaisement ce qui renforcera la thérapie. Un exemple : on peut chanter en exagérant les inflexions vocales, en marquant les différences ou les changements de sons. Ce qui peut paraître stupide à l'entourage ne le sera pas pour l'enfant. Bien sûr il faut jouer avec un tempo régulier en évitant d'aller trop dans les basses et sans que le son soit irritant, ainsi cela conviendra à toute la famille.

Ce qui est sans doute le plus important dans un programme éducatif, c'est de s'interroger sur ce qui est possible de faire et que toute l'équipe éducative soit ouverte à de nouvelles manières d'enseigner.

### MOMENTS DE RÉPIT

Tous les parents ont besoin de pouvoir s'éloigner de temps en temps de leurs responsabilités et des soins qu'exige leur enfant. C'est particulièrement vrai pour les parents d'enfants handicapés.

Bien que la première fois les parents se sentent coupables de laisser leur enfant, prendre du temps pour soi est indispensable pour pouvoir continuer à bien s'en occuper afin de poursuivre leur prise en charge, en donnant le meilleur d'eux-mêmes. Souvent les parents sont isolés des membres de leur famille qui pourraient les aider à trouver cet espace à eux. Cet isolement peut les obliger à chercher des gardes d'enfants qualifiées, tout particulièrement si les parents sont de tout nouveaux parents et qu'ils ne sont pas sûrs de leurs capacités parentales.

Des coupures sont nécessaires et recommandées pour les parents et autres proches pour les aider à éviter l'épuisement qui peut affecter négativement les relations dans le couple et avec les enfants.

Pour ne pas arriver à cet état il faut reconnaître et réduire le stress, maintenir une relation solide avec son partenaire et se construire un réseau de soutien qui veillera sur l'état émotionnel, mental et même physique de la personne.

---

### UN TEMPS POUR SOI

Le stress d'élever un enfant handicapé peut submerger n'importe qui. L'inquiétude peut amener à résoudre un problème en l'identifiant et en trouvant des solutions pour le résoudre.

- Les parents doivent prendre conscience que tout ne peut pas être contrôlé, qu'on ne peut faire que ce qui est faisable. Il faut arriver à concevoir que les complexités de la vie se résoudront d'elles-mêmes.
- Les parents seront amenés à se concentrer sur ce qui est important et à améliorer ce qui est en leur pouvoir.

Les personnes stressées ne s'occupent pas beaucoup d'elles-mêmes, elles mangent trop, ont une mauvaise alimentation, font peu d'exercices physiques.

A cause du stress souvent les gens prennent peu de soin d'eux-mêmes : en mangeant trop, en mangeant mal, en supprimant l'exercice physique. C'est précisément dans cette situation que manger équilibré et pratiquer du sport peut faire la différence. Faire des bilans de santé réguliers pratiquer une médecine préventive et rire. L'humour redonne un sens à la vie. Les gens en bonne santé sont plus aptes à s'occuper des autres.

Entretenir une bonne relation avec une épouse, un partenaire, et les amis peut aider à « souffler » sans avoir à partir. Renforcer les relations amicales en se créant des centres d'intérêts communs. Se garder du temps chaque semaine pour faire des choses avec d'autres personnes. Mettre en place une saine routine ou ce ne sera jamais le cas. Reconnaître les efforts de la famille et des amis pour partager les charges et le besoin de leur amitié. Fêter des événements, surprendre avec un bouquet de fleurs, une poésie ou organiser une sortie entre proches.

---

## UN RÉSEAU DE SOUTIEN

Un troisième élément pour garder son énergie en tant que parent et en tant que soignant, c'est de se faire un réseau de soutien. Famille et amis prendront le relais des parents s'ils savent ce qu'ils peuvent faire pour aider

Si l'offre d'assistance est toujours rejetée, ils pourront prendre leurs distances. Les réactions des parents pour recevoir du réconfort ou de l'aide peut varier, et dépend comment ils ont ressenti le diagnostic.

Quand les soignants sont prêts à accepter de l'aide, ils parleront plus ouvertement de ce dont ils ont besoin et resteront positifs sur les aides qui leur sont proposées même si elles sont refusées. Les aides potentielles peuvent paraître hésitantes par peur de la fragilité de l'enfant ou de leurs parents. Il faut donner à ces aidants l'assurance qu'ils peuvent apprendre ce qui doit être fait pour vous fournir un réel réconfort. Après tout, vous n'aviez pas non plus d'entraînement jusqu'à ce que votre enfant le nécessite ; laissez les autres apprendre ce que vous avez appris.

Il y a beaucoup de voies offertes aux éducateurs qui cherchent de l'aide. Les organisations locales seront ravies de vous accueillir pour vous donner des informations ou des possibilités de vous évader quelques temps dans votre secteur. Respirer peut aussi se travailler sur des bases informelles. Ceci est l'expérience d'un de nos éducateurs.

*« Il y a plusieurs années, la femme de notre pasteur nous a contactés pour nous proposer de nous aider pour « respirer » un peu dans notre prise en charge de Joy. Essayer de fournir la meilleure prise en charge pour Joy pendant que l'on s'occupe de nos autres deux enfants et de nous, nous a pris beaucoup et nous avons accepté de bon gré. Au début dix-huit familles se sont impliquées. Nous avons toujours ce même nombre et si certaines se sont désistées d'autres sont venues. La première étape a été de leur apprendre les besoins de Joy. Nous avons organisé une rencontre avec tous où je leur ai raconté une journée classique de Joy, depuis la nourriture et ses impératifs, au bain et aux éventuels problèmes médicaux. Une dame a pris des notes qu'elle a fournies aux autres. Après des années ces notes sont devenues un livre d'information sur Joy que toutes les familles peuvent consulter. Maintenant chaque mois deux familles sont « de garde ». S'il y a un malade dans une famille ou un empêchement c'est à cette famille de s'arranger pour trouver une solution de remplacement. Parfois les gens appellent pour dire qu'ils sont libres pour venir un week-end, et qu'ils prendront Joy en charge. D'autres fois elle s'en va juste pour un jour. Le programme a été salvateur. Nous avons pu nous libérer pour de longues périodes de vacances avec nos autres filles. Et l'Eglise a grandi aussi. En ayant Joy chez eux les autres enfants ont compris beaucoup sur les personnes présentant un handicap. Comme un groupe ils lui ont organisé ses trois anniversaires dont un avec un clown professionnel, que tout le monde a apprécié. Je pense que la clef pour réussir un tel programme est de bien faire comprendre ce dont vous avez besoin pour votre enfant. Nous avons été ravis de découvrir comment les personnes de bonne volonté peuvent aider. Souvent ils ne savent pas comment faire pour vous aborder. »*

## CHOIX DE VIE

S'occuper d'un enfant ou d'un adulte porteur de SCDL quotidiennement implique de prendre des décisions en fonction de toutes les personnes concernées : la personne atteinte de SCDL, les parents, les frères et sœurs et les autres membres de la famille.

Au fur et à mesure des soins nécessaires les circonstances affectant la prise de décisions peuvent changer, nécessitant une révision et des choix parfois difficiles. Choisir où les personnes vont vivre, que ce soit avec leurs parents, leurs grands-parents, ou d'autres personnes ou encore dans une structure de soins (en nourrice ou en nursery, envisager l'adoption, en établissement etc...) est souvent une des décisions les plus difficiles à prendre. Les parents ne sont pas préparés à prendre une décision de cette ampleur.

Il n'y a pas de réponse juste ou fautive ; ce sont des choix personnels et c'est aux parents qu'il revient de faire le meilleur choix possible avec l'information qui leur est donnée.

Beaucoup de parents font le choix d'élever leur enfant chez eux et cherchent à faire progresser cet enfant dans leur propre environnement.

Heureusement la société tend à créer des lieux de vie qui acceptent toute personne sans tenir compte de son handicap.

La Fondation espère que le futur offrira plus d'opportunités pour les parents afin qu'ils puissent se faire aider plus facilement pour s'occuper de leurs enfants à la maison.

Pour certains parents le placement dans des écoles, des foyers d'accueil, des structures de jour, des foyers ou des appartements encadrés est la réponse, surtout quand l'enfant devient plus grand

Les placements interviennent lorsque l'apparition de problèmes médicaux ou éducatifs nécessite une autre prise en charge ou en fonction des propres possibilités de la famille. Certains individus naissent ou développent des problèmes médicaux qui nécessitent une prise en charge de tous les instants, alors que d'autres développeront plutôt des problèmes de comportement qui nécessiteront un traitement dans une structure adaptée

En tant qu'adultes, tous auront besoin d'un projet à long terme que ce soit un placement dans un foyer, une résidence aménagée, une communauté, un appartement surveillé ou une vie indépendante aménagée.

Ayant dit cela, trouver une solution adaptée à une vie hors du foyer familial peut paraître difficile surtout si les lieux de résidence sont peu nombreux et que les institutions de soins acceptent peu de nouveaux venus. A cause des changements dans les structures d'états ces dernières années, les prises en charge dans les différents services sont fondamentalement différentes que dans le passé plus « doré » que nous venons de vivre.

Peu d'options existant ces vingt dernières années sont encore de mise, nécessitant une énergie considérable de la part des éducateurs pour trouver une structure adaptée.

Aider une personne à prendre sa place dans le monde n'est jamais aisé pour les parents. Depuis que beaucoup de porteurs de CDLS vivent correctement dans le monde adulte, les éducateurs doivent considérer les diverses options offertes s'ils ne peuvent plus fournir les soins plus longtemps. Aussi douloureuses que soient ces décisions, anticiper pour le futur proche ou lointain d'une personne est indispensable et représente une part importante de la prise en charge.

*« Lynne a fait beaucoup de chemin depuis que les médecins ont peint une triste image de ce que serait sa vie. Un médecin a dit qu'elle ne vivrait pas au-delà de cinq ans. Un autre a dit que peut-être elle atteindrait l'âge adulte. Je suis très heureuse de la prendre à la maison avec moi. Parfois il faut savoir écouter ce que vous dit votre cœur, même si c'est contraire à la majorité. »*

## FAIRE FACE AU MONDE EXTÉRIEUR

Les proches peuvent trouver difficile de dire, d'expliquer le SCDL à leur famille ou à leurs amis. Certains préfèrent une approche directe, d'autres seront plus discrets sur les informations qu'ils dévoilent. La décision de quand et comment partager l'information est meilleure lorsqu'elle est précoce. Les gens sont d'un naturel curieux et si leurs questions sont évitées ou ignorées, ils s'engouffreront dans la brèche de ce qu'ils savent ou de ce qu'ils ont envie de savoir. Un manque de communication ouverte et honnête peut créer une situation de méfiance et ternir des relations d'amitiés nécessaires dans ces moments. En conséquence il est bénéfique de considérer quelques questions simples et la réponse que l'on peut y faire. Être préparé à parler de votre enfant et de son syndrome peut faciliter la situation pour tous.

## QUELQUES QUESTIONS

Q : Qu'est-ce qui ne va pas chez votre enfant ?

R : *Elle a une anomalie de naissance appelée SCDL. Elle est très petite et en retard.*

Q : Est-ce contagieux ?

R : *Non, ce n'est pas un virus.*

Q : Y en a-t-il d'autres dans la famille ?

R : *Non, c'est une maladie génétique ponctuelle.*

Q : Est-ce qu'il vivra longtemps ?

R : *Peut-être aussi longtemps que vous ou moi. Il peut y avoir des complications dues au syndrome qui peuvent affecter sa santé, mais le syndrome lui-même ne raccourcit pas l'espérance de vie.*

Q : Est-ce que tous les bébés porteurs de SCDL ressemblent au vôtre ?

R : *oui et non. La plupart des SCDL ont les mêmes traits au niveau du visage avec de longs cils, les lèvres tombantes, des oreilles basses, des sourcils qui se rejoignent. Mais il existe aussi de grandes différences entre toutes les personnes porteuses de SCDL.*

Q : Est-ce que tous vos enfants sont porteurs du syndrome ?

R : *Non, sûrement pas. Le SCDL est tellement rare que le pourcentage d'en avoir un autre enfant atteint est de moins de 0.6 %.*

Q : Elle est tellement petite pour son âge. Lui donnez-vous assez à manger ?

R : *Le syndrome est la cause de sa petite taille et de son gain de poids modeste. Elle est suffisamment nourrie.*

Q : Les médecins peuvent-ils faire quelque chose pour aider votre bébé ?

R : *Il n'y a pas de traitement, mais des recherches sont entreprises pour trouver la cause et pour développer des traitements pour améliorer leur prise en charge.*

Q : Ma fille est enceinte. Est-ce que je dois redouter que cela lui arrive ?

R : *Non, le SCDL est très rare. Les chances pour votre fille d'avoir un enfant en bonne santé sont largement supérieures à celles d'avoir un enfant différent.*

A cause de la difficulté à faire face à la curiosité des autres, la Fondation fournit des articles écrits et des travaux de conférenciers pour aider les parents et familiers.

## PROBLÈMES FINANCIERS

La plupart des familles sont concernées par leur avenir financier, mais quand une famille a en son sein un enfant porteur de SCDL ce problème prend toute son ampleur. Prévoir que son enfant soit bien pris en charge en cas d'absence des parents est un processus difficile mais nécessaire. Beaucoup de personnes ne prennent pas de précaution car il est difficile d'envisager sa disparition, certains en parlent moins. De toute façon négliger de préparer sa mort risque de forcer les survivants à payer des taxes chères et non obligatoires, d'augmenter les délais pour obtenir les aides, et risque de renforcer la frustration à des moments déjà difficiles.

S'assurer est un processus simple pour développer un projet pour une prise en charge effective et prendre des dispositions sur les propriétés à moindre coût pour les survivants. Tout le monde sans préjuger de l'importance de son assurance devrait en contracter une. Plusieurs agences privées ou publiques sont à même d'aider les familles à s'assurer pour la vie présente et future de leurs enfants.

La première étape de cette assurance est de définir les buts. Identifier le meilleur gardien, fournir une sécurité financière et déterminer les possibilités de programmes publics et leurs

avantages sont les premiers problèmes à étudier. Chaque famille est différente et aura des objectifs différents, mais des buts communs aideront à fournir des ressources pour le partenaire survivant, à fournir des moyens pour la prise en charge de l'enfant, en transférant les propriétés aux héritiers, et en assurant les soins de qualité.

Lorsque les buts sont définis, il faut consulter un professionnel. Ceci peut être un mandataire simple mais doit aussi inclure un comptable, un agent d'assurance, un financier ou un notaire. Parce que le domaine de l'assurance est très complexe le projet ne doit pas être fait par soi-même uniquement. Les compétences professionnelles apportent une tranquillité d'esprit.

Une fois la décision finale prise, un mandataire (de préférence spécialisé dans les affaires de succession et d'assurance) rassemblera les principaux documents pour finaliser le projet. Parce que les lois sur les assurances changent, tous les projets doivent être révisés annuellement. Le plan doit aussi être adapté à tout changement de situation tel que mariage, divorce, enfant, ou mort de quelqu'un.

Chaque décision prise est une décision de moins à prendre pour les survivants. Avoir ses affaires financières en ordre est réellement un cadeau énorme pour ceux qui restent.

## QUALITÉ DE VIE

Un des problèmes les plus sensibles pour les parents est celui de la qualité de vie de leur enfant. Il n'est pas surprenant qu'il n'y ait pas de réponse figée à ce que cela veut dire. La mère d'un jeune homme porteur de CDLS écrit les lignes suivantes. Cela fournit une autre perspective pour les éducateurs.

*« Tant que je ne peux pas parler, écrire ou lire, mes actions peuvent interpréter ce que je considère comme important dans la vie. Les bases de la vie sont peu nombreuses : nourriture, vêtements et abri. Mais il existe bien plus. Il y a l'amour, la liberté, la sécurité et le droit de vivre à fond pour repousser nos limites, pour échouer, pour partager la joie et la tristesse avec ceux que l'on aime.*

*J'aime courir, grimper, et explorer. Mais j'aime aussi rester tranquille, admirer les changements d'ombres des feuilles sur un tapis ou regarder une peinture, contempler le passé ou imaginer le futur et me blottir dans le giron de mon père, me sécuriser dans sa force et me réchauffer de son amour et de sa tolérance. J'ai besoin d'être aimé pour ce que je suis et pour les joies et les défis que j'apporte.*

*Il ne devrait pas y avoir de pitié dans mon monde. La pitié dessine de longues ombres de désespoir et ternit un monde qui devrait être clair, lumineux, plein de promesses. Je veux mon monde rempli de couleurs vives, et d'une douce brise. N'essayez pas de m'éviter les obstacles mais aidez-moi à les passer, et à les surmonter. Un sage médecin a dit un jour que je ne*

*tiendrai jamais debout. Mais avec l'aide de tous j'ai appris à marcher, à grimper, et à courir. Ce sont des accomplissements que je considère maintenant comme normaux. Mais en même temps chaque chose est une victoire importante, une victoire que nous partageons.*

*J'aime les changements de saisons. Mais ne me jugez pas par le biais du calendrier. Je garde chaque moment différent. Quand le calendrier me juge homme, je resterai encore un enfant. Voyez-moi comme je suis, non comme je devrais être. J'aurai besoin d'une place sans le poids du métronome des jours pour marquer mes progrès. Comme un parent gardez-moi en sécurité, protégez-moi des dangers, que je ne peux anticiper, gardez-moi en bonne santé et couvrez mes besoins. Eduquez-moi avec fierté et faites attention que ma nourriture ne soit pas seulement des vivres, mais aussi du plaisir et du goût. Apprenez-moi toujours. Aidez-moi à apprendre à être discipliné, à canaliser mon énergie, à apprécier les résultats de mon travail et du travail bien fait. Apprenez-moi aussi les joies de l'amitié. Ne m'isolez pas de la société mais aidez-moi à m'y intégrer quoique je puisse être ou faire. Et si je ne suis jamais prêt, laissez-moi aller prendre ma place dans le monde des calendriers et des horloges.*

*Laissez mon monde se remplir de musique. Comme la nourriture fait croître le corps, la musique nourrit mon âme. J'adore danser le rock and roll ou écouter mon frère jouer du blues sur sa guitare. J'adore être plongé dans le pouvoir des sons de Bach ou de Beethoven. Rien ne m'émeut plus qu'une symphonie et rien ne me fait plus vibrer qu'un concerto de piano. Ma dernière joie est de jouer du piano. Je crée et je communique.*

*En ville il existe un bâtiment que j'ai visité une fois avec ma mère. J'ai poussé une grande et lourde porte pour entrer dans une pièce remplie de couleurs et de lumières. La forte lumière d'octobre filtrait à travers la vitre. Je suis resté debout abasourdi par la Beauté. Puis, dans cette pièce de pierres, remplie de chaises vides la musique a commencé. Lente, des sons résonnant d'un instrument à vent ont rempli l'air et issue d'une simplicité et d'une telle complexité, en allant crescendo, la musique s'est confondue avec la lumière. J'étais transfiguré, transporté dans un lieu où j'étais tout. Trop tôt ma mère m'a pris la main et m'a dit que nous devons partir. J'ai pleuré. Un jour laissez-moi y retourner et laissez la pièce se remplir de gens qui m'aiment. »*