



GENERATION 22



Bouh !
Quelle Galère

Sommaire :

- * Comment vivre l'annonce du Diagnostic : Dominique Pfeiffer
- * Compte rendu de la réunion de Toulouse
- * Rencontre avec le Docteur Eric Bieth à Toulouse
- * L'Association l'Esperluette à Toulouse
- * Rencontre avec le Docteur Christine Francannet à Clermont Ferrand
- * Réunion de Genève
- * Galerie de Tableau
- * Appel à Témoignage
- * Témoignage adhérent

Réagissez sur
www.digeorge.net

Samedi 1er décembre

**Réunion Nationale
+
Assemblées Générales
ordinaires et
extraordinaires**

Réalisation
Danièle THOMAS
Téléphone : 04 32 40 00 82
Portable : 06 09 93 58 28
Mail : danielethomas@neuf.fr
Site : www.generation22.asso.fr
Blog : www.digeorge.net

Bulletin des Régions n°5 Toutes Régions

Association des personnes atteintes
D'une micro délétion 22q11 et leur famille

Novembre
2007

Editorial : Comment vivre l'annonce du diagnostic

Il est là, ce tout petit tant attendu, il dort dans son berceau, tout mignon, bien couvert dans sa douillette, calme, et toute la famille se relaye pour se pencher sur lui et les commentaires vont bon train... « Il est mignon mais... il a un drôle de petit nez, - pourquoi il est si calme ? - tu as vu ses pieds ? Ah des pieds bots... ça s'opère tu sais- c'est bizarre comme il garde toujours la bouche ouverte - comme il ressemble à son papa mais c'est quoi une hypocalcémie ? Un quoi au cœur ? C'est quoi ça ? et puis.... Pourquoi.?, Pourquoi.?? »

Et vous, parents écartelés entre joie et angoisse, vous n'avez pas pu ne pas entendre le pédiatre, l'obstétricien faire des conciliabules à mots couverts et le mot « génétique » vous a arraché une douleur violente... la peur.. terrible, incontrôlable, ancestrale. Pourtant, aujourd'hui, la télé, la radio, les journaux en parlent, on sait beaucoup de choses mais quand même....les images sont là, bloquées dans votre mémoire, les fauteuils roulants, les enfants recroquevillés, cette souffrance étalée, ces morts

annoncées, cet espoir dans un futur (oui mais que futur...pas présent.. pas là, tout de suite, pour mon enfant) et puis la culpabilité, et puis les autres, et pourtant.....

3 longues semaines après cette prise de sang et le rendez-vous, attendu mais tant redouté avec le généticien, arrive : « Votre enfant a une anomalie génétique, cela s'appelle une microdélétion 22q11 et.... Bla, bla, bla ... ».la suite n'est pas imprimée par votre cerveau entré en catalepsie.... En refus, en rejet, en bouillonnement ... et le médecin pourra toujours dire ce qu'il veut... minimiser, essayer de calmer, d'expliquer du mieux possible, prendre le temps, l'énergie aussi.... rien n'y fera.... Vous n'êtes plus capables d'entendre.... Les images vues à la télé vous agressent, se bousculent, une explosion atomique a détruit votre cerveau....et pourtant....

A votre retour à la maison après ce tremblement de terre vous attend une autre épreuve, tout aussi difficile : la famille (parents, grands-parents, frères et sœurs, etc.....) attend.

Sans formation médicale, ou avec d'ailleurs, c'est parfois pire, souvent noyés d'inquiétude mais aussi de curiosité, parfois pleins de tendresse et d'amour, parfois étouffés par la raideur et l'appréhension, ils sont là et il vous faut expliquer ce que vous n'avez vous-même pas très bien compris....et faire face à l'amour étouffant, au rejet viscéral, à la tendresse malhabile, à la gêne, aux larmes (mais de quoi, ces larmes.. De peur de quoi? D'angoisse pour quoi? De deuil déjà ?) Chacun va y aller de ses mots à lui, de son incompetence, de son savoir supposé, de son vécu, de son histoire à lui. Pas la votre d'histoire...., la sienne.... Vous n'avez plus qu'une envie : qu'ils partent tous.... Vous voulez être seuls, pleurer dans les bras l'un de l'autre, Juste pleurer, libérer la douleur, la peur, lâcher les nerfs, lâcher prise, s'effondrer, se serrer fort tous les deux... en attendant de, peut-être, mieux comprendre et pourtant.....

Il pleure dans son petit lit et vous accourez...pour que, simplement, dans vos bras, comme tous les en-

Comment vivre l'annonce du diagnostic, suite

fants, il se calme, cherche à têter, vous fait confiance, sait que vous êtes là pour lui... juste pour lui, pour l'aider, le protéger...et vos larmes tarissent car il vous calme ce bout de chou... on ne pleure pas devant son petit sinon, comment lui pourra-t-il croire encore en lui-même ? Votre petit n'a qu'un besoin : votre amour, votre patience, votre acceptation car sans elle il ne pourra y avoir de progrès. Oui il est différent, oui il a cette chose bizarre qui s'appelle une anomalie génétique (comme les trèfles à 4 feuilles..... ou les yeux verrous) oui, il sera différent, mais différent comment ? Différent !!! Et pourtant.....

Internet !!! Vite, vite, il y a sûrement des explications sur Internet (Pourquoi le généticien ne nous a-t-il pas donné une adresse, un site ?? c'est si grave que ça ? Que nous cache-t-il?) Et là, les pages succèdent aux pages, plus terribles les unes que les autres, et la nuit y passe : vous cherchez, trouvez tout (et n'importe quoi) des images qui font peur, des mots médicaux terrorisants presque toujours en « ie »..., dysmorphie, schizophrénie, hypocalcémie, throm-

bopathie, asthénie, sans parler des « retard mental, troubles moteurs », et j'en passe... Tout pour vous écraser un peu plus, vous terroriser, faire resurgir les vieux phantasmes, tous les vieux phantasmes qu'avait exprimés la vieille tante Agathe ce matin..... et pourtant.....

Les médecins vont faire tout ce qu'ils savent faire et il savent aujourd'hui beaucoup, bien plus que vous ne le pensez, le cœur, le voile du palais, l'hypocalcémie, les pieds bots, tout ça ils savent réparer, recoudre, soigner.... Avec compétence et très souvent, beaucoup d'humanité.....et la tendresse que vous retrouverez dans leurs yeux elle est bien réelle, ils aiment nos enfants.

Certes, restent le retard mental, les difficultés d'apprentissage, ce sourire qui a tant de mal à naître, ces mains si malhabiles, cette démarche un peu gauche, et pourtant....

« Tu as vu, l'autre jour, à la réunion de l'association ? mais si, cette jeune fille en BTS ? elle a un bac et prépare un BTS, tu te rends compte ? Et cette maman avec son bébé, elle aussi, elle l'a, le 22q11, elle me l'a

dit et tu vois elle travaille, elle est mariée, a des enfants, et ce gamin qui sautait tout le temps dans la cour, mais si, souviens-toi.... Sa maman m'a dit qu'il passait son temps à courir partout, un vrai champion de vélo... si, si, il avait les pieds bots mais bien opérés.....et puis tu as entendu les médecins, ils ont parlé des dernières découvertes, on va aller chez le Prof Machin qui opère si bien parce qu'il est habitué, qu'il connaît mieux, les parents l'ont dit, et puis... pour l'école, les mamans m'ont donné plein de trucs, d'astuces, de bouquins, de jeux.....et ce psychiatre qui travaille depuis si longtemps avec l'association, il saura nous aider.....» Que c'est bon de rencontrer d'autres parents, d'autres enfants, de pouvoir se projeter dans un avenir qui porte un visage souriant, un avenir qui rit, qui chante, qui bafouille certes, parfois, mais qui a le visage heureux des enfants aimés, de partager avec ceux qui sont le plus à même de nous comprendre, ceux qui vivent, ou ont vécu nos souffrances, nos espoirs, nos craintes et sont là pour partager avec nous, nous offrir tout ce qu'ils savent, tout ce qu'ils ont appris, vécu, c'est génial.

Une association c'est d'abord et avant tout cela : un espace de partage, d'échange, de solidarité, d'espoir, des rencontres fructueuses, des trucs, des astuces, des conseils.

Une association ce sont des parents, des enfants, des grands-parents, qui font tout ce qu'ils peuvent, parfois même plus, donnent, offrent, échangent, de leur temps, de leur énergie, de leur expérience.

Il ne faut pas que ce soient toujours les mêmes qui organisent cela.

Nous, vous, tous ensemble, sans grande compétence mais avec amour, tendresse et volonté devons oeuvrer pour que le futur soit plus beau, plus gai, plus efficace.

Pour que les parents ne soient plus jamais seuls face au diagnostic, perdus dans la nuit avec leurs questions comme nous l'avons été.

Pour que le diagnostic soit mieux posé, expliqué, compris, que le futur soit mieux décrit, plus clairement, que les familles soient informées, puissent poser toutes les questions qui les assaillent, pour qu'enfin, demain, les vieilles terreurs ancestrales fassent place à la connaissance, au savoir, à l'acceptation, aux solutions.

Dominique Pfeiffer

Compte rendu de la réunion de Toulouse du 30 septembre

Cette rencontre, proposée par Danièle Thomas, déléguée régionale Rhône Alpes - Auvergne, était organisée par Nathalie Duzer et Nicolas Guinle à Drémil Lafage.

Elle a pu se concrétiser rapidement du fait des visites fréquentes de Danièle chez ses enfants résidant à Balma, proche banlieue de Toulouse également.

Nous nous étions rencontrés quelques semaines plus tôt afin de faire plus ample connaissance, notre premier contact s'étant déroulé au congrès de Strasbourg en 2006.

C'était la première réunion organisée pour la région Midi Pyrénées. 10 familles (35 personnes) ont répondu présent pour se rencontrer dans la salle du foyer rural de DREMIL LA-FAGE , près de TOULOUSE .

L'objectif de cette journée était avant tout de permettre aux Familles de faire connaissance .

La rencontre a débuté par la présentation d'un CD rom créé par Danièle, intitulé « présentation du syndrome en milieu éducatif », rappelant les difficultés générées par le syndrome et les modes de prises en charges à mettre en œuvre.

La réunion s'est poursuivie par un débat où chacun a pu s'exprimer sur les difficultés rencontrées.

Les participants ont en particulier étaient unanimes pour dénoncer

l'impossibilité de trouver sur la région un médecin référent et coordinateur entre les différentes prises en charges, capable de s'impliquer activement et d'assister les familles dans l'anticipation des difficultés qui peuvent intervenir à chaque âge de la vie. Il est également apparu important de rappeler la nécessité pour l'association d'apporter les informations au plus près des adhérents.

A ce propos, Danièle a rappelé qu'elle envoyait gracieusement à tout professionnel qui le souhaitait un CD rom contenant les actes du congrès de Strasbourg et plusieurs diaporama explicitant les différents aspects du syndrome et qu'elle se tenait à la disposition de toute personne rencontrant des difficultés.

Elle nous a également indiqué qu'elle avait rendez-vous le lendemain avec un Généticien de Purpan, le Docteur Eric Bieth, afin de recueillir des informations et laisser une documentation sur l'Association au service de Génétique.

Danièle a conclu en insistant sur l'importance de réaliser des actions locales et d'être représenté au niveau

régional, mais aussi national à travers le Comité de Direction.

Dans cette optique, elle a rappelé l'appel à Candidature fait par le Président, afin que la région soit dotée d'un délégué et représentée au Comité de Direction de l'Association.

Les discussions se sont poursuivies autour d'un goûter où toutes les familles avaient contribué, pour le plaisir des petits et grands

gourmands. Tous les participants étaient satisfaits d'avoir pu faire connaissance et échanger sur les problèmes ou succès rencontrés par nos enfants et sont favorables pour renouveler l'expérience dans quelques mois

Nicolas Guinle
et Nathalie Duzer



Il sera bientôt temps de se déguiser

A ce propos, je rappelle à toutes et à tous, et en particulier aux familles résidant dans les régions qui sont dépourvues de délégués régionaux, que je suis à leur disposition pour les aider à en organiser une rencontre près de chez elles, leur expliquer comment s'y prendre et apporter mon soutien à l'animation de la journée



Rencontre avec le Docteur Bieth Eric à Purpan

Le lendemain de la réunion des familles à Drémil Lafage, j'avais pris rendez vous au CHU de Toulouse, auprès du service de génétique clinique.

J'ai été très cordialement reçu par le docteur Eric Bieth et ses béquilles (il venait d'avoir un petit accident de montagne).

J'ai remis au docteur le Cd rom des actes du congrès , ainsi que quelques plaquettes mises à jour et enfin le bulletin mensuel d'octobre.

Il m'a expliqué l'organisation du service de génétique clinique et la collaboration avec l'Hôpital des enfants tout proche.

J'ai noté quelques noms de spécialistes à contacter suivant les pathologies présentées par les enfants , je les tiens à votre disposition.

Effectivement, le CHU n'est pas centre de référence spécifique pour les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique, mais il travaille en étroite collaboration avec Le Professeur Didier Lacombe du CHU de Bordeaux qui est plus spécialisé sur notre syndrome.

Mr Bieth travaille plus spécifiquement sur la mucoviscidose.

Nous avons évoqué les avancées des techniques de détection de la

micro-délétion, qui sont importantes et se généraliseront assez rapidement.

Nous avons également évoqué la difficulté, bien réelle des médecins, lors du conseil génétique, face en particulier aux futures mères, de niveau social et culturel très différent, qui reçoivent brutalement un diagnostic difficile.

Pour conclure cet entretien, j'ai insisté sur les problèmes de comportements auxquels peuvent être soumis certains des enfants atteints, principalement à partir de l'adolescence et à l'âge adulte et Le Docteur Bieth a reconnu qu'il n'avait pas l'occasion d'être confronté à ces situations et les connaissaient mal.

L'Association L'Esperluette à Toulouse

Cette Association installée au Centre Ville, mais disposant également d'un bureau à la Maternité de Purpan s'est fixé pour objectif l'accompagnement des familles, mais aussi l'aide à l'intégration sociale des enfants en situation de handicap.

Ce réseau réunit les principaux acteurs du secteur médical, scolaire et social de la Haute Garonne.

C'est également un lieu d'écoute pour toutes les familles concernées par le

handicap.

J'ai rencontré Françoise Lacaze à la Maternité de Purpan , afin de lui exposer le rôle et les buts de Génération 22 et nous avons échangé quelques informations sur notre fonctionnement réciproque.

Vous pouvez les joindre :

Les lundi et mardi de 9h à 14h

Le jeudi de 9h à 17h

Au 05.61.80.89.34

Ou par Mail :

Esperluette@cict.fr

Des ateliers et des rencontres sont organisés.

N'hésitez pas à les contacter.



Tout est possible tant que
l'espoir est permis

Rencontre avec le Docteur Francannet à Clermont-Ferrand

Vendredi 12 octobre, en route pour la réunion de Genève, j'ai fait un crochet par Clermont-ferrand afin de rencontrer Mme Francannet, généticienne à l'Hôtel Dieu, et me présenter, ce que je n'avais pas encore eu l'occasion de faire.

Mme Francannet m'attendait accompagnée de son Assistant en Conseil Génétique et d'une Sage Femme.

J'ai remis la nouvelle plaquette de l'Association à l'intention des familles

ainsi que le Cd rom habituel destiné aux professionnels.

Nous avons abordé le problème des protocoles de soins et du suivi des personnes touchées à des degrés divers, Mme Francannet m'a dit participer à la réunion de Necker du 15 novembre prochain sur ce sujet, réunion pour laquelle elle s'est portée volontaire.

Je lui ai demandé quelques références de spécialistes sur la région, qu'elle a bien voulu me

communiquer, en particulier en matière d'orthophonie spécifique aux difficultés liées à l'Oralité et puis également pour les problèmes dentaire et maxilo facial.

Nous avons ensuite évoqué assez longuement les difficultés et les problèmes éthiques qui apparaissent à l'occasion des consultations en conseil génétique, en particulier en anténatal.

Le syndrome ayant des manifestations très diverses, il est

difficile d'anticiper la gravité des symptômes que le futur enfant subira et donc de prendre la responsabilité d'orienter les futurs parents vers la poursuite de la grossesse ou évoquer une IMG toujours extrêmement traumatisante pour les parents et en particulier pour la future mère.

Dans le même temps, il est difficile d'occulter le risque relativement important de troubles de comportement graves et de son retentissement sur l'ensemble de la cellule familiale.

Il est certain que ce débat, très médiatisé aujourd'hui, du fait des

avancées de la génétique ne peut être tranché de manière simpliste et impose, pour la personne assurant la mission de conseil génétique, beaucoup de prudence et de doigté dans ses moyens d'expression, sans pour autant cacher la vérité et les difficultés à venir dans la plupart des cas.

Réunion de Genève le 13 octobre

Barbara et Laurent Grémaud, Stephan Eliez, et son équipe nous ont chaleureusement reçus, comme à leur habitude, samedi 13 octobre à Genève.

Nous étions assez nombreux, venant de part et d'autre de la frontière et cela a donné l'occasion de nombreux échanges entre les différentes personnes présentes.

Côté Français, 6 familles étaient représentées, je devrais dire 7, puisque Laurent m'a présenté une future adhérente habitant la Haute-Savoie qui est la mère d'un jeune

homme de 18 ans qui vient d'être diagnostiqué.

Martin Debanné nous a longuement parlé de ses travaux actuels sur la compréhension des apprentissages et des mécanismes de mémoire.

Marie Schaer a présenté les derniers résultats des recherches IRM sur le développement cérébral. Enfin Stephan Eliez a évoqué brièvement les dernières découvertes médicamenteuses et leurs applications possibles.

Le goûter était gargantuesque et nous a aidé à digérer les exposés

très détaillés, mais aussi très ardues qui nous avaient été faits.

Ces exposés seront repris à Paris au cours de la Réunion Nationale du 1er décembre et nous les reprendrons de manière plus détaillée ensuite.



La recherche avance et nous laisse espérer des progrès importants dans l'appréhension des difficultés cognitives

Voilà un magnifique dessin à ajouter à notre Galerie



Suite intervention Dominique Pfeiffer sur les adultes

Appel à Témoignage

Afin de lancer une étude sur le devenir des adultes, leur insertion dans la société, mais aussi les difficultés majeures auxquelles ils sont parfois confrontés sur le plan comportemental en particulier, Nous souhaitons recueillir les témoignages des Parents confrontés à des difficultés de comportement concernant leur enfant, jeune adulte ou plus âgé.

Vous pouvez faire parvenir vos témoignages à la rédaction du bulletin, qui transmettra

Témoignage de Véronique Bailly

Il n'est pas toujours facile de faire les bons choix, ce témoignage d'une adhérente, en réponse à mon article du mois dernier, le rappelle.

Bonsoir,
Un très grand merci pour ce bulletin, riche de plein d'infos, rappelant le lien les uns avec les autres... Merci aussi à Dominique : son article invite à une réflexion formidablement positive.

De notre côté, cette année sera une année de décision pour savoir si Marion peut rentrer au collège de Villard de Lans dans de bonnes conditions ou si ce n'est pas possible : l'enjeu est de taille puisque nous habitons le plateau du Vercors pour sa santé respiratoire et cardiaque (choix que nous n'avons jamais regretté tant sa santé a été métamorphosée).

En ce qui concerne le choix d'habitat en milieu rural ou montagne, dont

vous parlez, nous avons vraiment l'expérience positive et négative : positive par rapport à la qualité de l'air, positive également par rapport à



Pour le Ski et la luge c'est parfait, mais....

l'intégration de Marion à la "vie sociale" qui nous semble être plus facilitée qu'en ville. Par contre, effectivement, pour l'orientation scolaire cela pose des problèmes et pour la prise en charge thérapeutique, depuis cette année aussi : la psychologue, remarquable, qui l'accompagnait au CMP proche de chez nous n'a plus de vacances (manque de financements). Pour une demi-heure de thérapie, nous devons faire désormais deux heures de routes...

Véronique Bailly

Si vous recevez ce bulletin par erreur et que vous ne souhaitez pas le recevoir à nouveau, dites le nous à l'adresse mail suivante : danielethom3@gmail.com

Vos coordonnées seront immédiatement rayées de la liste de diffusion