

Communauté des Personnes porteuses
d'une micro délétion 22q11 et de leur famille

Bulletin des régions n°7

Toutes régions

Meilleurs Vœux pour 2008

Plein de joie, de bonheur et de réussite

Régissez sur

www.digeorge.net

**JANVIER
2008**

Editorial : Droit et Respect !

Le Droit et le Respect, voilà deux composantes fondamentales de nos sociétés dites évoluées,

Le Droit, dit « le Robert »

C'est, au choix,

Ce qui est permis par conformité à une règle morale, sociale,

C'est aussi,

Ce qui est exigible ou permis par conformité à une règle précise, formulée (loi, règlement),

C'est par extension,

Ce qui donne une autorité morale considérée comme légitime,

C'est encore,

Ce qui constitue le fondement des droits de l'homme vivant en société et des règles régissant les rapports humains.

Quant au Respect :

C'est, au choix,

Le fait de prendre en considération,

C'est aussi,

Le sentiment qui porte à accorder à quelqu'un une considération admirative, en raison de la valeur qu'on lui reconnaît, et à se conduire envers lui avec réserve et retenue.

C'est encore,

De la considération pour une chose jugée bonne avec le souci de ne pas y porter atteinte.

C'est enfin,

La crainte du jugement des autres, qui conduit à éviter certaines attitudes.

Voilà bien, là, des définitions qu'il conviendrait de méditer.

Et je songe là, tout simplement, au Droit des enfants, victimes d'un syndrome dont ils ne sont pas responsables,

D'être pris en charge dans les meilleures conditions possibles,

De bénéficier de l'attention de tous les professionnels concernés, que ce soit des Professionnels de Santé qui ont une attitude exemplaire, malgré les difficultés rencontrées, mais qui manque parfois de l'information nécessaire, face à des syndromes rares.

Je pense aussi aux services médico-sociaux qui sont trop souvent peu informés et pas forcément outillés pour apporter les soins très spécifiques qui peuvent s'avérer indispensables dans une maladie dite rare.

Je pense enfin aux services administratifs qui sont trop

éloignés des réalités pour en prendre la mesure exacte.

Et je pourrais dire à peu près la même chose à propos du Respect que nous devons à ces enfants, mais aussi à leur famille qui assume avec courage, mais aussi souvent, énormément de difficultés morales et matérielles des situations très, très difficiles.

Notre devoir est donc double,

D'une part, œuvrer pour que l'information nécessaire à la bonne prise en charge de ces enfants, par tous les professionnels concernés, soit dispensée partout où cela est nécessaire,

D'autre part, être proche des familles afin de les aider à assumer la charge souvent écrasante d'un enfant différent.

C'est cet esprit qui nous anime et nous a amené à créer ce bulletin d'information et le blog « www.digeorge.fr » en toute liberté et dans le respect le plus strict des intérêts des personnes et des familles touchées par le syndrome de la Micro délétion 22q11.1

Danièle THOMAS

Sommaire :

- * Éditorial
- * Quelques rappels sur les services sociaux
- * Genève le 13 octobre
 - Martin Debanné
 - Marie Schaer
 - Stephan Eliez
- * Les Oméga 3
- * Consultation pluridisciplinaire du Professeur Sarda à Montpellier
- * Développement des centres de références et protocoles de soins
- * Un conte pour vos enfants

Réalisation

Danièle THOMAS

Téléphone : 04 32 40 00 82

Portable : 06 09 93 58 28

Mail : danielethomas@neuf.fr

Quelques Rappels sur les services Médico-Sociaux

La réunion du 1^{er} décembre nous a donné l'occasion de constater que de nombreuses personnes ne connaissaient pas les services médico-sociaux mis à la disposition des enfants en général et plus particulièrement de ceux présentant des difficultés particulières.

Je vais donc vous les présenter brièvement en vous décrivant leur mission respective,

- les CAMPS (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce)

Ils ont pour objet le dépistage, la cure ambulatoire et la rééducation des enfants (de 0 à 6 ans) qui présentent des déficits sensoriels, moteurs ou mentaux, ainsi que la guidance des familles dans les soins et l'éducation spécialisée requis par l'état de l'enfant.

Ils disposent d'une équipe composée de médecins spécialisés, de rééducateurs, d'auxiliaires médicaux, de psychologues, de personnels d'éducation précoce, d'assistants sociaux et, en tant que de besoin, d'autres techniciens.

Le médecin, la protection maternelle et infantile (PMI), l'école et les services de promotion de la santé en faveur des élèves peuvent orienter un enfant vers un CAMPS.

Ils sont, a priori, le dispositif incontournable pour tout enfant très jeune, non scolarisé, présentant des difficultés diverses.

- les CMPP (Centre médico-psycho-pédagogique)

Interviennent auprès des enfants et adolescents de 3 à 18 ans pour le dépistage et la rééducation des troubles neuro-psychologiques.

Ce sont des services médico-sociaux qui participent à la mise en œuvre de la politique de santé mentale en direction des enfants et des adolescents. Ils assurent le dépistage des troubles, le soutien éducatif, la rééducation ou la prise en charge thérapeutique du jeune, afin de favoriser sa réadaptation tout en le maintenant dans son milieu habituel.

Ils reçoivent des enfants et des adolescents présentant des difficultés d'apprentissage, des troubles psychiques, psychomoteurs ou du comportement de nature à compromettre la poursuite d'une scolarisation dans le milieu ordinaire, voir le maintien de l'enfant dans son milieu familial.

Les familles peuvent s'y rendre de leur propre initiative ou sur les conseils d'un médecin, d'un travailleur social, ...

- les CAPP (Centre d'Aide Psycho-Pédagogique)

Spécificité parisienne, ces centres ont les mêmes missions et objectifs que les CMPP.

- les CMP (Centre Médico-Psychologique)

C'est l'élément central de l'intersecteur de psychiatrie infanto-juvénile,

Les prestations offertes par le centre médico-psychologique doivent associer les compétences d'une équipe pluridisciplinaire : psychiatre, psychologue, infirmier, éducateur, orthophoniste, psychomotricien, assistant de service social, secrétaire médicale, mais aussi pédagogue et animateur socio-culturel.

Il est de la responsabilité de l'équipe de proposer les structures adéquates à la famille et d'entamer des contacts préalables avec ces structures afin d'éclairer les choix de la famille.

- les SESSAD (Service d'Education Spécialisée et des Soins A Domicile)

les SESSAD sont devenus, dans le secteur médico-éducatif, la structure privilégiée de l'aide à l'intégration scolaire.

Exposé de Martin Debanné, le 13 octobre 2007 à Genève—La mémoire et ses contextes

Comme je vous l'avais promis dans mon bulletin de Novembre, et grâce à la collaboration de Nadine Urbain et Isabelle Royer qui ont pris des notes avec moi, je vous prie de trouver ci-dessous ce que nous avons retenu des exposés de Martin Debanné, de Marie Schaer et du Professeur Stephan Eliez au cours de l'après midi du 13 octobre à Genève.

Rappel : Quelles sont les études récentes sur le développement des fonctions cognitives Rétrospective des projets 2001-2007

1 Etudes d'Anne Swillen, université de Leuven (Belgique)

103 enfants avec la micro délétion entre 4 et 17 ans

Résultats :

Le QI moyen est égal à 73.48 (distribution entre 50 et 109)

Il existe :

- de grandes variations individuelles et 1 sous groupe qui se situe dans la moyenne des enfants « normaux ».

2 Etudes de De Smedt Leuven

- On constate une légère différence entre le QI verbal et de performance, le QI verbal est un peu plus fort que performance

- Des difficultés certaines dans la mémoire des visages

- une différence entre les enfants avec une micro délétion « de novo » et les enfants avec la forme familiale :

Deux hypothèses sont possibles : Un problème environnemental ou des mécanismes génétiques lors de transmission mère - fille)

- Il n'y a pas de différence entre les filles et les garçons

- Il n'y a pas de différence entre les enfants avec une malformation cardiaque ou non (constat éventuellement remis en cause selon gravité, anoxie cérébrale secondaire à malformation cardiaque)

- Il n'y a pas de différence entre enfants avec un déficit d'attention ou non

Evaluation globale de la mémoire

Porte sur mémoire immédiate / différée, mémoire verbale / mémoire visuelle

Le score obtenu pour les enfants avec une micro délétion est légèrement sous la moyenne = 7.5, la mémoire verbale est supérieure à la mémoire visuelle

Le score est faible pour la mémoire des visages et on retrouve sensiblement les mêmes compétences chez l'enfant et le jeune adulte, sauf pour la mémoire des chiffres qui se détériore chez l'adulte

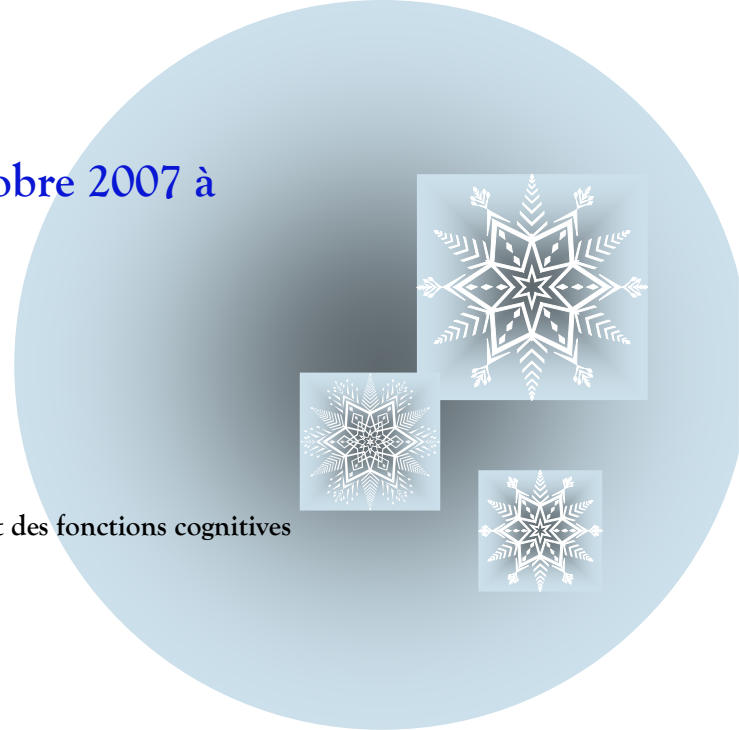
Il faut donc évaluer des aspects plus fins de la mémoire

Notre nouvelle étude : La mémoire et ses contextes

Utilisation du contexte pour valoriser la mémoire

Etude des processus de mémoire : familiarité et recollection

Qu'est-ce que la familiarité :



C'est un sentiment de reconnaissance préalable = il faut des exemples familiers déjà vus

Qu'est-ce que la recollection :

Il faut se rappeler quelque chose sans exemple immédiat, il faut recruter des informations contextuelles dans les souvenirs,

Par exemple : reconnaître des personnes rencontrées autrefois en recherchant dans quelles circonstances (quoi, quand, comment)

Les enfants avec micro délétion ont-ils des difficultés à l'encodage ou à la recollection ?

C'est-à-dire immédiatement au moment d'encoder les informations dans la mémoire, ou au contraire au moment de se les rappeler en utilisant les informations du contexte de ces événements.

Nous mettons en œuvre des Tâches d'inhibition de mémoire, afin de nous permettre de comprendre le « fonctionnement » de la mémoire.

- Première tâche : elle consiste à retenir une liste de mots, certains associés à une couleur sont à retenir, d'autres associés à une autre couleur sont à oublier

Résultats :

Le score de reconnaissance est comparable entre les enfants avec micro délétion et les enfants du groupe contrôle

Deuxième tâche dite d'oubli dirigé : Il faut dire quels étaient les mots à retenir et ceux à oublier

On obtient un meilleur score sur les mots à retenir

Quel est l'efficacité de recollection : (répondre si à retenir ou à oublier)

Groupe témoin : 7/10

Groupe micro délétion : 5/10

Conclusion :

Les enfants ont de bonnes performances de reconnaissance

Ils comprennent bien les consignes

Ils ont, par contre, plus de difficulté pour recruter le lien entre la cible et les informations contextuelles

Le problème est dans l'utilisation des éléments de contexte pour se remémorer : contextes temporels, contextes spatiaux, contextes visuels.

- **La mémoire personnelle est importante : émotion, motivation/objectif, image de soi (métacognition)**

Etude :

Tâche de mémoire personnelle avec des actions :

Il s'agit d'imaginer une action soi-même

Ou d'imaginer l'expérimentateur faire une action

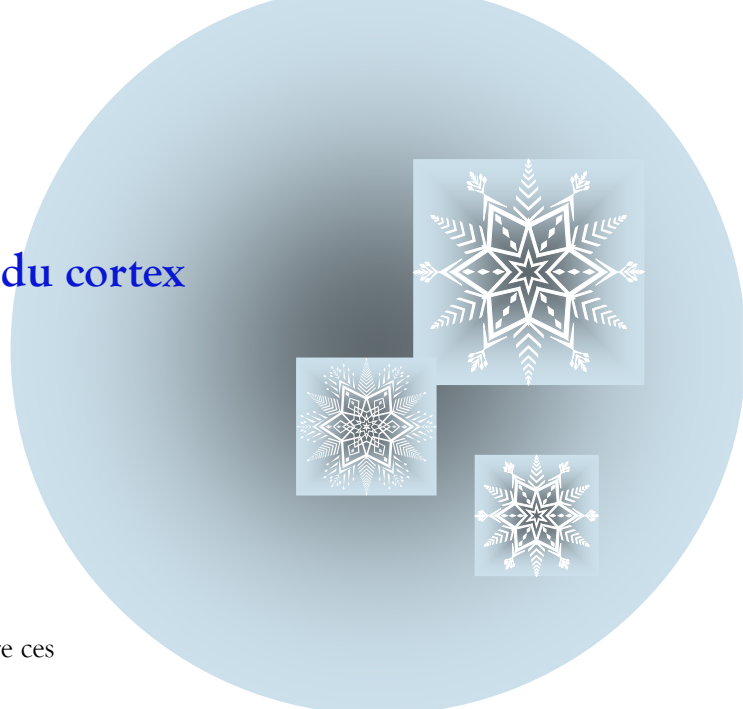
Ou de se répéter mentalement une action (se redire la phrase)

Le test porte sur 61 actions, avec la participation de : 1 groupe contrôle, 1 groupe même QI sans micro délétion, 1 groupe avec micro délétion

Quels sont les résultats :

Exposé de Marie Schaer

Développement cérébral et structure du cortex dans le syndrome



Notre cerveau est constitué par deux types de matière :

- la matière grise qui contient les cellules nerveuses ou neurones
 - la matière blanche qui correspond aux connections entre ces cellules
- Et du liquide.

L'augmentation du plissement du cortex cérébral entraîne une augmentation du nombre de neurones

1. L'IRM cérébrale permet d'obtenir des mesures sur le volume de matière grise ou blanche et sur la forme du cortex (épaisseur, plissement)

Comparaison du cortex cérébral du groupe témoin et du groupe 22q11

- **Lobe temporal et occipital** : pas de différence significative
- **Lobe frontal** : le volume est préservé, il existe une relative protection des fonctions intellectuelles ; ce lobe est directement lié au QI global. Cette protection tend à disparaître chez les adultes et pourrait expliquer les changements cognitifs en fonction de l'âge
- **Lobe pariétal** : le volume est diminué. Ce lobe est impliqué dans les mathématiques, les habiletés visuo-spatiales et la mémoire séquentielle

Au niveau de l'hippocampe, on observe une réduction bilatérale du volume chez les sujets 22q11, surtout dans sa partie postérieure, indépendamment de l'âge et du QI mais en relation avec la mémoire

Épaisseur du cortex cérébral ; la reconstruction en 3D du cortex permet de constater que l'épaisseur du cortex varie de 2 à 4 mm chez un même sujet

Chez les sujets 22q11, le cortex est plus épais, surtout dans le lobe frontal, mais on observe une accélération de la diminution normale de l'épaisseur du cortex avec l'âge. Ce n'est pas la valeur absolue de l'épaisseur qui est en rapport avec le QI mais l'évolution temporelle, plutôt la plasticité.

2. Index de gyrification : Il mesure l'aire de la surface corticale (plissée), divisée par le périmètre du cerveau.

Il permet de mettre en évidence des différences de plissement dans certaines régions du cortex chez les sujets 22q11, en particulier dans le lobe pariétal.

Nous constatons, en particulier, une réduction symétrique du plissement à la jonction des lobes pariétaux, temporaux et occipitaux.

Exposé du Professeur Stephan Eliez

Les pistes médicamenteuses

On constate, chez les sujets 22q11, une accélération de la diminution normale de matière grise avec l'âge,

Cette accélération de la diminution de matière grise est corrélée avec l'intensité de la symptomatologie,

Elle est due à la diminution des dendrites.

Les médicaments utilisés actuellement agissent au niveau des synapses, c'est-à-dire dans les zones de contact entre 2 cellules nerveuses.

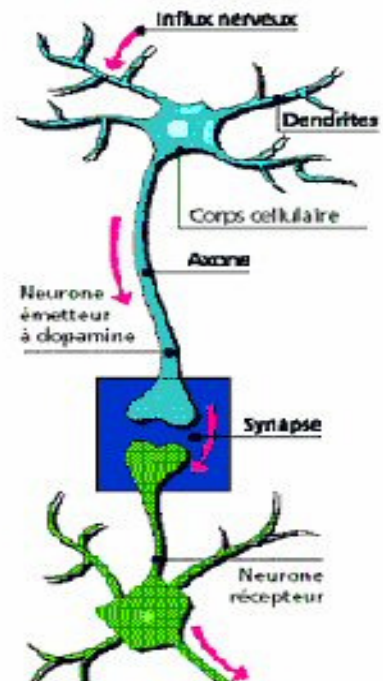
Quels sont-ils :

- Neuroleptiques
- Psychostimulants (ritaline)
- Antidépresseurs

Les nouveaux médicaments ont une action sur la préservation des structures dendritiques, leur arborisation et également sur la neurogénèse (nombre des neurones)

Ce sont :

- le lithium, dont le dosage est difficile
- La dépakine, attention à la prise de poids
- les oméga 3, oméga 6 + vitamine E



Les Oméga 3– les Oméga 6

Cet exposé m'a rappelé quelques souvenirs de jeunesse, peu après la guerre et au début des années 50, ma Maman me faisait ingurgiter, tous les matins, une cuillerée à soupe d'huile de foie de morue.

Le remède pouvait paraître empirique, à l'époque, et pourtant des études scientifiques importantes, aujourd'hui, soulignent l'intérêt de ces huiles de poisson, source d'oméga 3.

Quant est-il exactement :

- les oméga 3 : ils sont d'origine végétale (huile de colza, de noix, de soja, de germe de blé, de lin, d'olives) ou d'origine marine (graisse des poissons gras des mers froides : saumon, thon, hareng, flétan, morue, maquereau, sardines, anchois)
- Les oméga 3 d'origine marine interviennent dans la structure de nos cellules, en particulier celles du cerveau.
- Les oméga 6 sont d'origine végétale (tournesol, olive, colza, arachide) les avocats, noisettes, amandes et d'origine animale (graisse d'oie, viandes)
- Les études épidémiologiques récentes ont constatées que la consommation d'oméga 3 était insuffisante en France, le rapport oméga 3 /oméga 6 est de 1/20 au lieu de 1/5 recommandé.
- La vitamine E est un anti-oxydant qui protège nos cellules en neutralisant les radicaux libres.

J'ai parcouru les rayons des pharmacies, des parapharmacies et les rayons compléments alimentaires des grandes surfaces, vous y trouvez de nombreux produits dont la formulation est : oméga 3 + vitamine E, puisque nous consommons trop d'oméga 6, avec des dosages différents suivant l'action désirée.

Il existe également des laits maternels avec supplémentation en oméga 3 et des programmes particuliers pour les futures mères, vous avez le choix.

Consultation pluridisciplinaire du Professeur Sarda À Montpellier- Réunion du 1er décembre à Paris

Le Professeur Sarda est un pionnier du syndrome de la micro délétion, il a été l'un des tous premiers à nous fournir des documents de suivis et à participer avec Dominique à des réunions d'informations pour les adhérents.

Il est sans doute le premier à avoir mis en place une véritable consultation

pluridisciplinaire, ce qui lui a valu d'être en quelque sorte victime de son succès et quelque peu débordé par les demandes.

Le fait qu'il n'y ait pas d'autre Centre de référence pour le syndrome en Midi Pyrénées n'a sans doute pas arrangé la situation.

Le protocole de soins qu'il a présenté doit être mis en

ligne sur le site G22, je n'en parlerai donc pas dans ce bulletin, cependant je suis en mesure de vous répondre individuellement si vous avez des questions en suspend.

Ce protocole a le mérite d'exister, en attendant qu'un protocole plus élaboré soit établi en collaboration avec tous les



Développement des Centres de Références et de Compétences – Alain Verloès

Le Professeur Verloès de l'Hopital Robert Debré nous a parlé des Centres de Références, de leur mission.

La liste de ces Centres est disponible sur le site :

Orpha.net

Le nombre de ces centres étant limités et de plus pas forcément bien répartis sur

le territoire, il nous a confirmé que des Centres de Compétences, relais des centres de références allaient être mis en place progressivement.

Le CHU de Toulouse fait partie de ces nouveaux Centres de Compétences pour « les anomalies du développement et

Vous trouverez également sur orpha.net deux débats sur ces Centres de Références et de Compétences, mais pas encore de liste concernant les Centres de Compétences qui se mettent en place progressivement au fur et à mesure de leur agrément.



Protocole de soins – Nicole Philip

Le Professeur Nicole Philip de l'Hopital de la Timone à Marseille est venu nous parler de cette mise en place de bonnes pratiques en matière de protocoles de soins et de suivis des personnes touchées par le syndrome.

Elle a rappelé que le syndrome de la micro délétion 22q1.1 faisait partie des syndromes les plus

fréquents

Elle a évoquée cette réflexion mise en place officiellement dans le but de définir un protocole de soins officiel, pris en compte par la HAS (Haute Autorité de Santé) et l'Assurance Maladie.

Elle a souligné les difficultés que soulevait la définition des critères objectifs à prendre en compte, en

particulier à cause de la diversité de l'expression de ce syndrome.

Elle a rappelé que le délai moyen nécessaire à l'étude de ce dossier était de l'ordre de deux ans.

Si vous êtes plus particulièrement intéressé par cette étude, vous trouverez un dossier complet sur la mise en place des protocoles de soins

Le Royaume Enchanté

Il existe quelque part, loin d'ici, un Royaume Enchanté, mais je ne peux pas te dire où car j'ignore l'endroit... et puis de toute façon c'est un secret !

... mais si, les soirs d'été où la lune est toute ronde, tu y penses très fort en t'endormant tu verras tous les habitants du Royaume Enchanté venir faire la farandole autour de ton lit ...

Ca marche, je l'ai fait !

Dans ce royaume, les escargots conduisent les taxis, les libellules font la circulation, les souris distribuent le courrier, les petits lapins vendent du pain ...

... et tout le monde est très heureux.



Victor, le petit castor

Sur les bords de la petite rivière, une colonie de castor avait construit tout un village de castor. Ces délicieux petits animaux bâtissaient, bâtissaient du matin au soir. Toute la journée, on les voyait couper du bois et le faire flotter sur la rivière jusqu'à leur chantier de construction ; et avec ce bois, ils faisaient des planches et avec ces planches ils faisaient des barrages et ils construisaient leurs maisons

Il y en avait déjà beaucoup au bord de la rivière ... de jolies petites maisons avec un toit rouge et des volets verts ...

Et quand ils découvraient sur l'autre rive un endroit favorable, vite, vite ils construisaient un pont et bâtissaient là d'autres petites maisons aux toits rouges et aux volets verts ...

Victor habitait l'une de ces maisons , c'était la maison de sa famille depuis longtemps. Mais Victor, lui ne construisait rien. Il avait une belle bicyclette bleue et toute la journée il pédalait, pédalait sur l'étroit chemin qui serpentait entre les petites maisons et le bord de la rivière.

Ses amis les castors avaient beau lui dire :

_ Tu devrais vérifier et consolider ta maison Victor, l'hiver arrive et on ne sait jamais ...

Mais Victor n'écoutait pas et les traitait de fous et pour se changer les idées il enfourchait sa belle bicyclette bleue et il pédalait, pédalait ...

Cette nuit-là Victor fut réveillé par un bruit étrange. Il alla jusqu'à la fenêtre et vit que le vent s'était levé, il secouait les branches des arbres et faisait de grandes vagues sur la rivière...

Le bruit avait attiré tous les castors sur la berge et ils discutaient par petits groupes. Ils avaient l'air très soucieux ; et ils se mirent tous au travail clouant des planches ici et là.

_ Tu devrais faire pareil, Victor, le temps se gâte.

Ils sont tous fous pensa Victor et il se glissa sous sa couette.

Mais le bruit l'empêchait de dormir, le vent soufflait de plus en plus fort, on entendait craquer les branches et la pluie s'était mise à tomber.

Victor avait fini par s'endormir !

Les castors, sous la pluie, continuaient de consolider leurs petites maisons !

Au matin, Victor fut tiré de ses rêves par un craquement épouvantable. Il courut à la fenêtre et ce qu'il vit le remplit de peur. Il avait tellement plu que la rivière avait grossi, grossi ... une eau noire et boueuse dégringolait de rocher en rocher, arrachant tout sur son passage. Le petit chemin sur la rive avait disparu sous les eaux, heureusement grâce à leur travaux les petites maisons des castors ne craignaient rien.

Mais tout à coup une énorme branche arrachée à la forêt se précipitait, poussée par les eaux furieuses et venait heurter la petite maison de Victor .

Le choc fut si violent que la maison trembla, Victor fut jeté à terre et tout doucement la maison se mit à pencher, à pencher et elle s'écroula comme un château de cartes ...

Victor émergea des décombres et considéra le désastre en pleurant !

Alors tous ses amis les castors accoururent pour l'aider.

_ Viens habiter chez moi disait l'un.

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