

Creaf 22

Le Collectif régional pour les enfants, les adultes
et leur famille touchés par le syndrome de la
micro délétion 22q11

Vous présente

Qu'est ce que la
Micro délétion 22q11
ou
syndrome de Di George

Également connue sous le nom de
Syndrome Vélo-Cardio-Facial SVCF

C'est une naissance sur 2500

Soit plus de 250 naissances par an en
France

**C'est un syndrome génétique
fréquent et pourtant méconnu**

Historique

- Dès 1965, le Docteur Di George décrit pour la première fois des symptômes observés à la naissance : anomalie cardiaque associée à une anomalie du thymus et une hypocalcémie par anomalie des parathyroïdes
- En 1978, le Docteur Sprintzen décrit un aspect particulier du visage associé à une fente palatine et des troubles de l'apprentissage
- En 1981, le Docteur De La Chapelle découvre que le syndrome est associé au chromosome 22
- 11 ans plus tard, le Docteur Peter Scambler montrera l'existence systématique d'une micro délétion du chromosome 22 détectable grâce aux marqueurs FISH

Le syndrome de Di GEORGE est encore trop peu connu

Pourtant

Il figure parmi les syndromes les plus répandus

Néanmoins

Sa découverte est encore relativement récente

Les enfants sont touchés de façon discrète
et de fait le syndrome peut passer inaperçu pendant de
nombreuses années

Le diagnostic est difficile

- Le diagnostic est établi par un généticien, à la suite d'un recoupement de symptômes cliniques
- L'analyse cytogénétique confirmera la présence de cette délétion révélée par les marqueurs FISH dans la plupart des cas

Cette délétion très variable concerne généralement de 15 à 30 gènes, elle est située sur le bras long du chromosome 22

- Sont concernés, entre autres TBX1, PROD1 et COMT

Par contre certains
traits physiques particuliers
et certaines
caractéristiques
comportementales
peuvent nous permettre de penser
à la micro-délétion

Symptômes physiques

■ Caractéristiques crâno-faciales

- Un nez piriforme à pointe ronde avec hypoplasie des ailes

- Une bouche petite

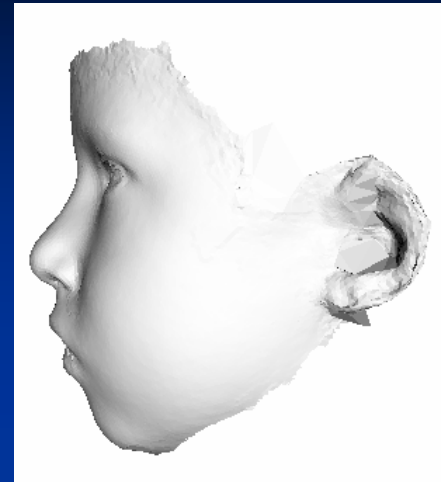
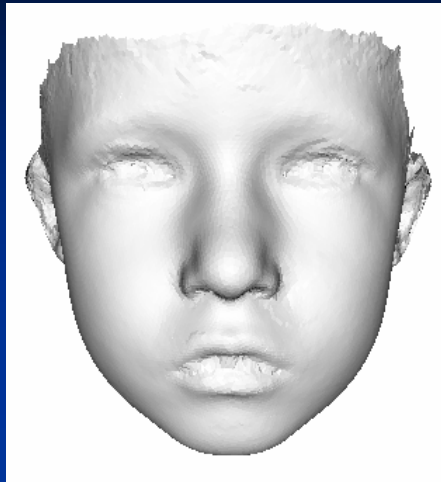
- Des yeux petits et en amande

- Le menton en arrière

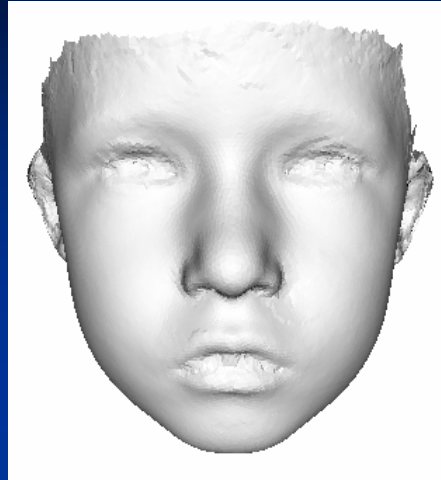
- Les joues plates, les oreilles petites et mal ourlées

et dans 90% des cas une voix hyper nasale

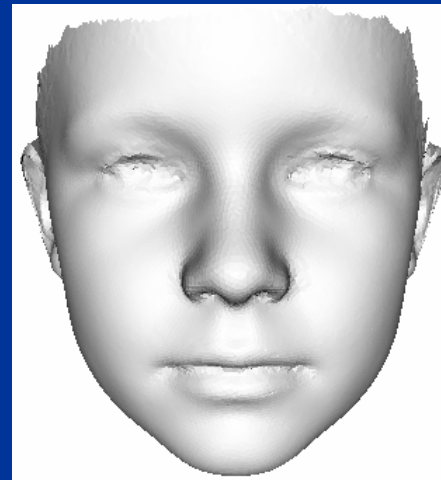
VCFS



VCFS



Contrôle



■ Anomalies du palais

Présente chez 95% des personnes atteintes

Fente palatine, parfois sous muqueuse

Ou voile du palais trop court

Ou anomalie de la gorge

Entraîne des difficultés de langage et de
compréhension de l'enfant

Il est tout à fait indispensable de mettre en place une
guidance orthophonique précoce de 6 à 18 mois afin de
préparer l'oralité de l'enfant, complétée parfois par une
intervention chirurgicale

■ Problèmes auditifs

- Otites fréquentes
- Anomalies de l'oreille interne
- Surdit  plus ou moins prononc e
- Malformation de l'h elix

■ Anomalies oculaires

Diverses anomalies oculaires peuvent  tre constat es

■ Troubles de l'alimentation

 troitement li es aux anomalies de la gorge ou du larynx



- Malformations cardiaques
- Hypocalcémie
- Troubles des défenses immunitaires
infections fréquentes et récurrentes
- Malformation du système urinaire
- Constipation
- Problèmes hormonaux

Scoliose dans 20% des cas

Anomalie de la colonne et des côtes

Instabilité de la colonne cervicale

Nécessite une prise en charge kinésithérapique et orthopédique
semelles orthopédiques très souvent recommandées

- Anomalies des extrémités et retard de croissance
- **Problèmes de préhension fine**
- Hernie ombilicale parfois

■ Anomalies dentaires

Souvent on observe de nombreux problèmes dentaires :

- Caries importantes
- Dents de sucre
- Dents en retard ou absentes
- Dents mal positionnées

Consulter un dentiste dès l'apparition des premières dents et ensuite un orthodontiste permettra de préparer une stratégie de correction souvent nécessaire.

**La dentition concourt à une bonne
expression langagière**

■ Troubles moteurs : dans 70% des cas

Une prise en charge en psychomotricité est utile pour améliorer la motricité fine et les difficultés spatio-temporelles persistantes

■ Hypotonie : dans 95% des cas

Elle entraîne un léger retard du développement psychomoteur et une certaine lenteur gestuelle

Une rééducation précoce et continue + l'aide des parents en atténueront les effets

■ Epilepsie

On peut constater des crises d'épilepsie peut-être consécutives à certaines anomalies cérébrales, principalement chez les jeunes enfants

Les symptômes cognitifs et comportementaux

- Retard dans les apprentissages et déficit d'attention

Il est présent dans 98% des cas

C'est le défi majeur auquel
les Parents sont confrontés

Le QI des enfants se situe généralement entre 70 et 80

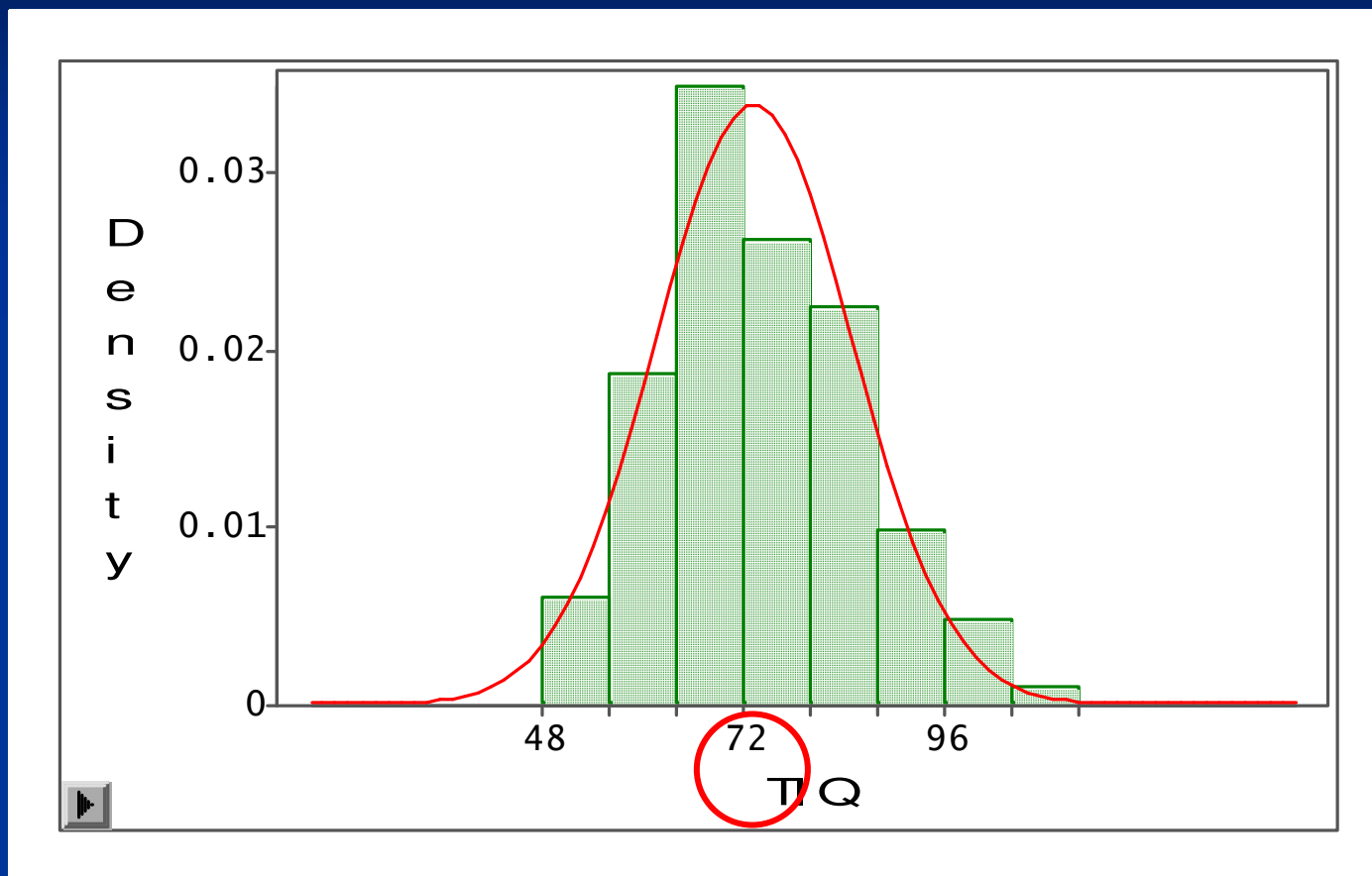
■ Points faibles

- Le raisonnement mathématique
- La vitesse de raisonnement
- Le raisonnement abstrait
- La mémoire de travail
- La mémoire des visages
- L'organisation visuo-spatiale

■ Points forts

- La mémoire verbale immédiate
- La mémoire des chiffres
- Le sens de la musique
- Des dons pour maîtriser les couleurs
- L'acquisition de la lecture

La courbe d'intelligence



La moyenne du QI total: 73,48 (*SD 11,73*) (range 50-109)
Un 'shift' de +/- 25-30 points QI à gauche sur la courbe de Gauss

Le syndrome SVCF est associé à un profil cognitif spécifique

- Il y a dissociation : la mémoire verbale est supérieure à la mémoire visuelle
- On observe un déficit spécifique pour la mémoire des visages
- Ce déficit est susceptible de moduler la façon dont les enfants interagissent avec leur environnement social

Les méthodes d'apprentissage doivent être adaptées

- Le profil cognitif est en lien avec des altérations cérébrales de certaines régions spécifiques
- Les changements de structure du lobe pariétal sont directement en rapport avec les changements d'activité cérébrale de cette région lorsque les enfants effectuent des tâches de raisonnement mathématique

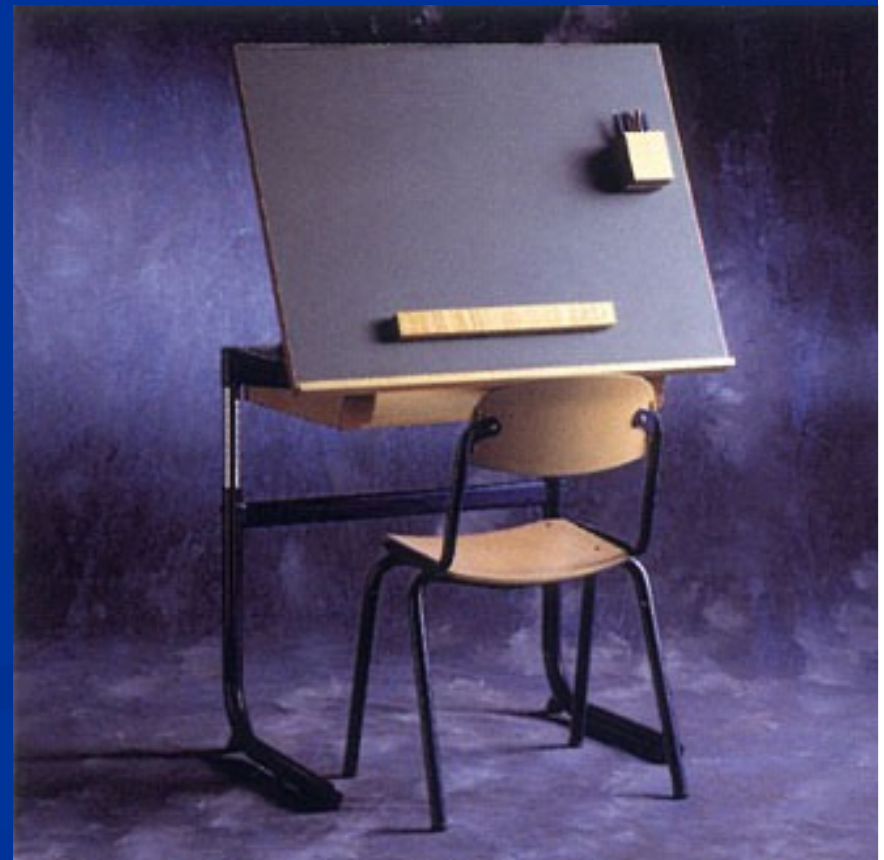
Equilibre entre stimulation adaptée et rythme de développement

- Il faut soutenir l'enfant dans ses apprentissages, le mobiliser, s'adapter à ses difficultés
- Rendre les apprentissages conviviaux
- Ne pas rester sur un échec, un blocage, permettre à l'enfant de revenir plusieurs fois sur une difficulté avant qu'il ne soit capable de la résoudre
- Respecter les capacités cognitives et ses rythmes (temps de travail courts et répétés)

- Contourner les problèmes abstraits
- **Organiser la répétition des connaissances**
- Valoriser la mémoire, manifester un soutien positif et constructif constant
- Accorder sa confiance à l'enfant, lui permettre d'éclairer ses points forts, ne pas stigmatiser ses difficultés
- Avoir une approche très structurée dans la présentation des connaissances

En cas de difficultés visuo-perceptives:

- simplifiez l'aspect des feuilles de papier
- adaptez le matériel visuel



Conditions/milieu d'apprentissage

- Conditions d'apprentissage structurées
- Nouveau matériel d'apprentissage: d'abord en tête-à-tête (enseignant remédiant), puis dans la classe
- Travail à deux

Le cerveau à un développement dynamique

- Les méthodes d'apprentissage auront une influence favorable sur son développement
- Et plus le diagnostic sera précoce, meilleure sera la rééducation et la prise en charge
- Le rôle des parents est primordial dans le devenir de l'enfant

En particulier par leur soutien et leur sollicitations constantes, attentives et patientes

Grâce aux progrès sur la connaissance du syndrome, nous avons mis en évidence que 78% des enfants pouvaient suivre une scolarité « normale » jusqu'en troisième, avec un soutien très fort aussi bien parental que médical

Il reste parfois à convaincre les enseignants et les autres Parents d'accepter nos enfants dans les classes et bien sûr de leur en donner les moyens

Les problèmes psychologiques

- Ce sont les plus difficiles à cerner
Un enfant peut avoir beaucoup de problèmes sans qu'un diagnostic formel ait pu être posé
- Les difficultés réelles sont très dépendantes de l'environnement de l'enfant ou de l'adolescent
- Ils sont une source d'anxiété pour les parents et même souvent la cause du refus d'accepter l'anomalie génétique

Leur Profil socio affectif

- Ils sont timides et un peu distants dans leur contact immédiat avec d'autres personnes
- Extravertis dans un environnement bien connu
- Très sensibles et vulnérables
- Gentils, affectueux et facilement influençables

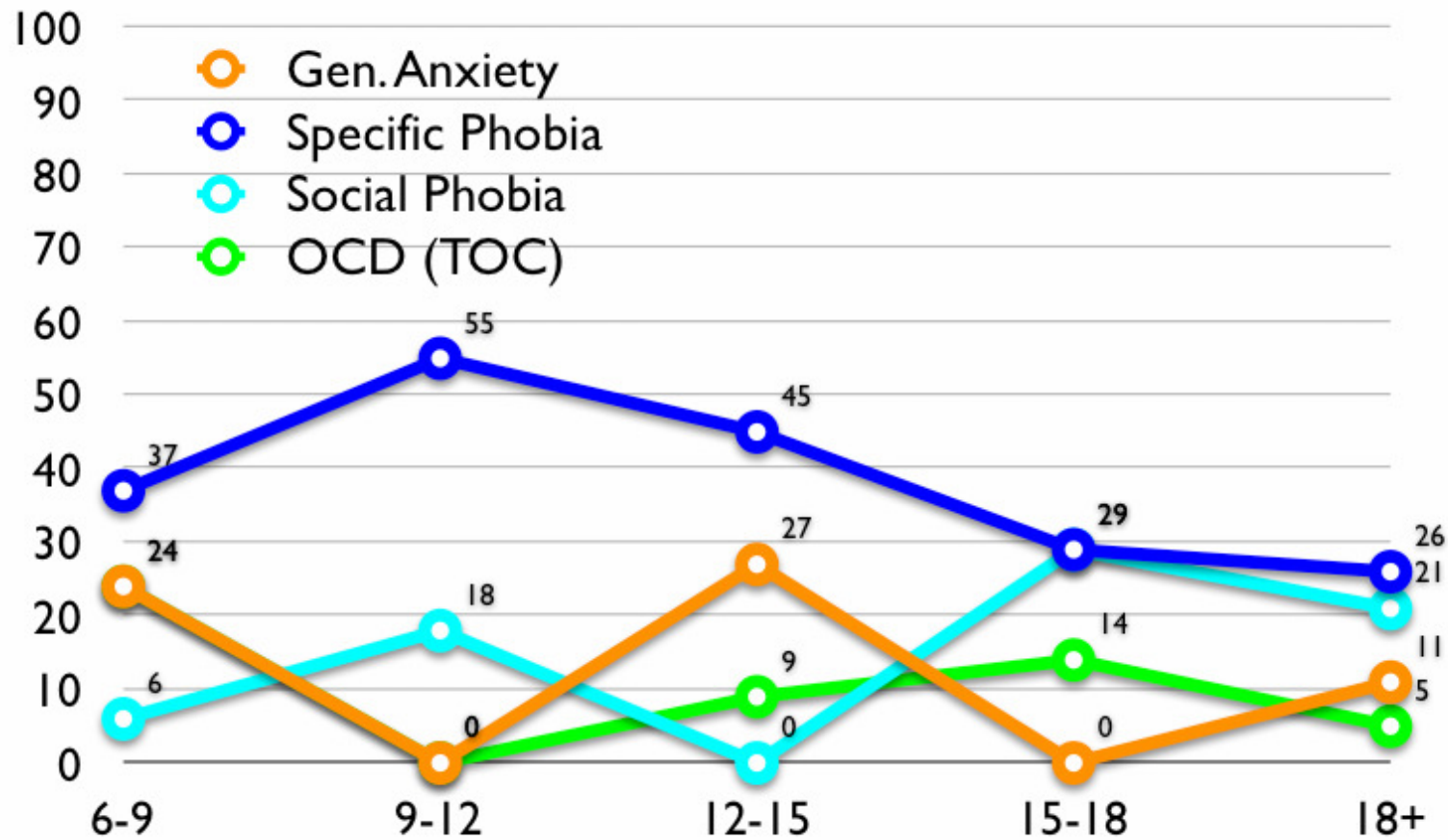
Quels sont les troubles rencontrés

- Fréquence élevée de troubles anxieux
angoisse de la séparation en particulier
- De phobies spécifiques ou sociales
peur du noir, des insectes par exemple
- De troubles obsessionnels compulsifs
- Et déficit d'attention généralement sans hyperactivité

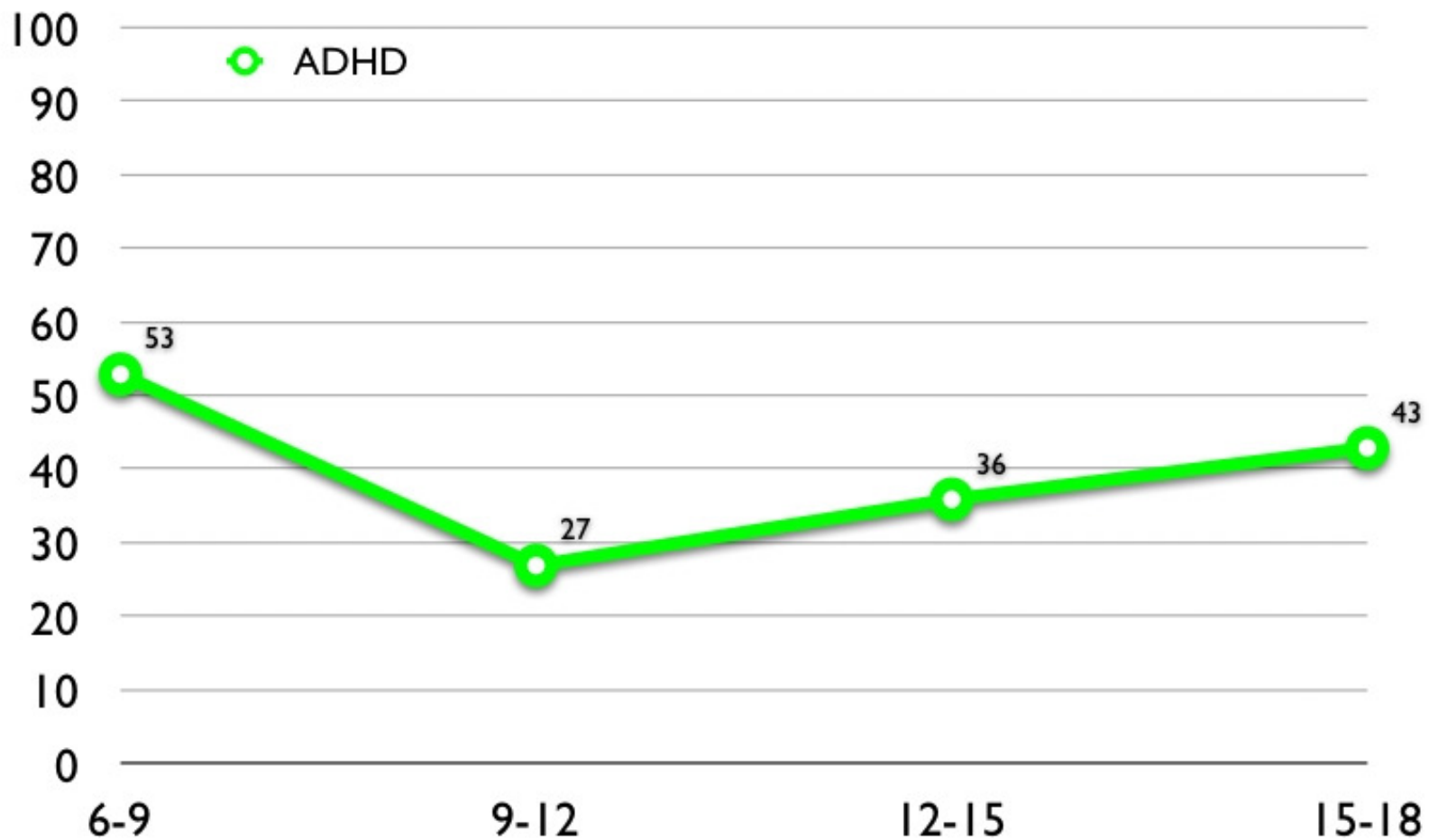
Les problèmes psychologiques et du comportement sont fréquents chez les enfants et les adolescents

**Cependant leur fréquence est comparable
chez les sujets ayant un trouble de
l'apprentissage général**

Problèmes cliniques les plus fréquents



Problèmes cliniques les plus fréquents



Un bon suivi du comportement est essentiel

- Etre alerté par un changement de comportement
- Avoir un suivi attentif par un psychologue ou un pédopsychiatre intéressé par la découverte de la micro délétion et ses troubles cognitifs particuliers
- Stimuler les contacts sociaux avec des enfants du même âge
- Aider l'enfant à développer la confiance en soi
- Informer l'enfant de son handicap

Et à partir de l'adolescence parfois

- Symptomatologie dépressive
- Symptômes psychotiques
 - hallucinations auditives
 - hallucinations visuelles
- Schizophrénie

Chez 20 à 25% des adultes, on a pu observer des troubles psychiatriques graves

Il faut préciser que, là encore,
l'environnement dans lequel la personne
évolue joue un rôle considérable

Comment faire face

- Il est essentiel d'avoir un suivi régulier par un psychologue ou un pédopsychiatre intéressé par les spécificités du syndrome
- C'est vraiment le garant d'une possible prévention face aux multiples problèmes que peuvent provoquer ces symptômes
- Une prise en charge dynamique, y compris médicamenteuse, est le meilleur garant d'une non évolution des problèmes

Ces différents symptômes peuvent trouver des solutions.

Il est important de ne pas les traiter séparément les uns des autres, car ils peuvent avoir des interactions importantes

Les parents doivent dans tous les cas, être partie prenante dans les différentes rééducations de l'enfant

Pourquoi parler du syndrome de la micro délétion

- Les manifestations du syndrome sont discrètes et peuvent passer inaperçues très longtemps
- Les professionnels de santé connaissent encore peu le syndrome
- Il serait utile de mettre en place des protocoles de soins
- Le manque de connaissance du syndrome peut conduire à des erreurs de diagnostics

Le mode de transmission est de type autosomique dominant

- Un adulte porteur de la délétion et non détecté risque 1 fois sur 2 de transmettre le syndrome à ses enfants, souvent de manière aggravée
- Ce risque peut être évité aujourd'hui grâce soit :
 - au DPI
 - au DPN
- Encore faut-il que le parent ait la connaissance de son état

Les professionnels de santé s'impliquent de plus en plus

- Mais les généralistes connaissent encore peu ce syndrome si particulier
- Les spécialistes concernés, Pédiatres, ORL, orthophoniste, dentiste, orthodontiste, manquent encore d'informations détaillées
- Les psychiatres soignent éventuellement une manifestation clinique, mais pas spécifiquement le syndrome, pourtant très particulier

Il est important que les enfants bénéficient de la prise en charge nécessaire

- Les atteintes diverses et multiples nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire
- Il serait nécessaire d'organiser des méthodes d'apprentissage spécifiques
- Un soutien scolaire fort et spécifique
- Une surveillance comportementale afin de prévenir l'apparition de troubles plus graves à l'adolescence

Les parents sont seuls face à un enfant différent

- Ils ont besoin d'être entourés, soutenus et conseillés afin de ne pas passer à côté des besoins spécifiques de l'enfant
- Sans soutien ils se sentent culpabilisés à tort

Chaque enfant est unique

Un diagnostic n'est pas seulement l'attribution d'une étiquette, mais une ouverture pour une meilleure appréhension des problèmes, une meilleure prévision de l'évolution et une meilleure prise en charge précoce de la globalité des manifestations

Nous tenons à remercier

- Le Professeur Stephan Eliez - Université de Genève
- Le Professeur Ann Swillen - Université de Leuven
- Le Docteur Yves Alembik – CHU de Strasbourg

Qui nous ont permis de rassembler les données
médicales nécessaires à la réalisation de ce
document

Et les familles adhérentes de Rhône-Alpes qui ont
participé à son élaboration

Creaf 22

Quel est notre rôle ?

Notre action

- **Informer les Familles**
 - des protocoles de soin à suivre
 - de leurs droits en application de la Loi

Notre action

- Informer les Familles
 - des protocoles de soin à suivre
 - de leurs droits en application de la Loi
- **Leur apporter le soutien moral dont elles ont absolument besoin, le suivi tant médical que psychologique des enfants étant très lourd**

Notre action

- Informer les Familles
 - des protocoles de soin à suivre
 - de leurs droits en application de la Loi
- Leur apporter le soutien moral dont elles ont absolument besoin
- **Informer les Professionnels grâce aux informations recueillies auprès des chercheurs français et étrangers**

Notre action

- Informer les Familles
 - des protocoles de soin à suivre
 - de leurs droits en application de la Loi
- Leur apporter le soutien moral dont elles ont absolument besoin
- Informer les Professionnels grâce aux informations recueillies auprès des chercheurs français et étrangers
- **Alerter les institutions de l'importance du syndrome et de la nécessité de mettre en place les structures de soins et d'éducation dont les enfants ont un absolu besoin pour s'intégrer socialement**

**C'est du partage des
informations, de l'échange entre
professionnels et associations
qu'émergent des idées de
recherche**