

**Compte-rendu (non officiel)
du 12^e Congrès Scientifique International Annuel
sur le syndrome de microdélétion 22q11.2
(Syndrome Velo-Cardio-Facial)
Du 7 au 9 juillet 2006 - Strasbourg**

Introduction

Quelques parents de notre association se sont rendus début juillet à Strasbourg pour assister au 12^e congrès scientifique international annuel sur la microdélétion 22q11, organisé par le réseau VCFSEF (Velo-Cardio-Facial Syndrom Educational Foundation). Ce congrès a rassemblé près de 450 personnes et présenté les recherches de 65 scientifiques venus de 14 pays différents, de quatre continents.

Bien que certains thèmes abordés soient très scientifiques, et parfois très complexes (génétique, imagerie médicale, chirurgie cardiaque, chirurgie vélo- pharyngée...), il y a aussi été beaucoup question de « trucs et astuces » très intéressants, pour les enfants, les parents et les familles, à mettre en œuvre dans notre vie quotidienne, afin d'aider nos enfants concrètement.

Il était à la fois difficile et effrayant d'appréhender en quelques heures l'ampleur du travail à accomplir avec nos enfants et en même temps très impressionnant, rassurant et réconfortant de voir que partout dans le monde, des dizaines, voire des centaines de personnes, spécialistes ou non, s'investissent à fond dans la recherche sur cette problématique très particulière et travaillent à ce que nos enfants vivent le mieux et le plus normalement possible leurs difficultés.

Il y a, en plus, tout un réseau d'associations de par le monde, qui oeuvrent dans la même direction : savoir, connaître, comprendre, informer, diffuser, aider, soutenir...

Il y a eu beaucoup d'émotions car toutes ces recherches, ces données et ces statistiques ne parlent, en fait, que d'une seule chose : nos enfants ! Et c'était parfois difficile de voir tous ces enfants et toutes ces familles qui vivent des choses difficiles, si proches de nos difficultés à nous...

S'il fallait résumer notre sentiment à la suite de ce colloque en une idée, c'est que nous ne sommes pas seuls !

Pour l'association, des contacts ont été pris avec d'autres associations de parents.

Pour tous ceux qui n'ont pas pu être présents, nous avons essayé de rassembler dans ce document, quelques informations qui nous ont parues pertinentes et intéressantes à partager avec vous, tout en sachant que des comptes-rendus complets seront disponibles sur le site www.generation22.asso.fr

Le contenu de ce document est purement informatif, il vise à attirer l'attention des parents sur les problématiques importantes, il n'engage pas les spécialistes qui ont présenté leurs travaux au colloque et n'a donc pas de valeur scientifique.

Général

1,5% des malformations cardiaques et 8% des fentes palatines sont dues à la microdélétion 22q11.2, dénommée aussi syndrome vélo-cardio-facial (VCFS)

Dès que le diagnostic est posé, peu importe l'âge de l'enfant ou de l'adulte, il est conseillé de faire le point tant sur la santé physique que sur la santé mentale, et de préférence par une équipe multidisciplinaire.

Lorsqu'il n'y a pas de malformation cardiaque, le diagnostic peut-être tardif. Or, plus le diagnostic est précoce, plus vite on pourra guider l'enfant dans la bonne direction. C'est pourquoi il est important de faire connaître aux pédiatres, généralistes, corps enseignant, etc. le syndrome, mais aussi les anomalies faciales qui elles sont présentes chez 100 % des patients porteurs du VCF même si elles le sont à des degrés différents : un grand nez avec des narines hypoplasiques, une petite bouche, des oreilles dysmorphiques, des doigts longs et fins, des yeux un peu plus écartés.

Il est conseillé de faire un bilan annuel sur base d'une prise de sang pour vérifier le taux de calcium, de phosphore etc.

Génétique

Environ 40 gènes manquent dans la microdélétion 22q11.2. C'est relativement peu comparé au nombre de gènes que nous possédons (env. 25.000) mais sachant que ces gènes interagissent avec d'autres gènes sur d'autres chromosomes, on assiste à une sorte d'effet domino et on comprend l'étendue possible des symptômes et la grande variété dans l'expression de ces symptômes : chaque enfant est différent !

On compte à ce jour 186 symptômes possibles, à des degrés très divers.

Trois gènes importants manquent :

- TBX1 qui affecte le cœur, l'aorte, la forme du crâne, les oreilles, la morphologie du visage, le palais...
- PRODH qui régule la proline (hyperprolinémie) et joue un rôle dans les symptômes psychotiques et cognitifs
- COMT qui joue un rôle de régulation de la dopamine et qui affecte les performances cognitives

Croissance

La courbe de croissance d'un enfant porteur de la microdélétion 22q11.2 n'est pas régulière comme chez les autres enfants (plutôt en escalier). Explication plausible : l'hormone de croissance est sécrétée pendant le sommeil, or les enfants présentant la microdélétion ont un sommeil perturbé, pour des raisons très diverses, ce qui signifie que dans l'enfance (jusqu'à 13 ans), leur croissance n'est pas en



harmonie avec la courbe de la moyenne de la population. Par contre, la grande majorité d'entre eux auront une taille adulte généralement normale.

Poids et Alimentation

Plusieurs facteurs influencent négativement la courbe de poids : les malformations cardiaques et les chirurgies éventuelles qui en résultent, l'hypotonie musculaire, un estomac qui se vide lentement et la constipation chronique, des troubles de l'alimentation régulièrement présents dès les premiers jours de la vie.

A ce sujet, il est, très important de réguler l'alimentation dès le départ. Des problèmes de déglutition et de régurgitation chez le nourrisson sont fréquents, liés à des pathologies physiques (malformations du palais, du nez, etc.). Ensuite lorsque l'enfant arrive à avaler et respirer en même temps, il s'agit de lui apprendre à manger ; ce qui relève davantage d'une approche psychologique de la nourriture. Mais lorsque tout cela est réglé, il ne faut pas les laisser manger tout et n'importe quoi sous prétexte qu'on est heureux qu'ils mangent car vers l'adolescence des problèmes de surpoids peuvent survenir.

En cas de surpoids, il faut avant tout faire vérifier le fonctionnement de la thyroïde.

Une hypothèse expliquant le surpoids a été émise : puisqu'il manque des gènes sur le chromosome 22, impliquant des déficiences de certaines régions cérébrales, il se peut que certains enfants n'ont pas ou ont plus difficilement la sensation de satiété (ils mangent sans que leur cerveau ne leur dise de s'arrêter).

Les adultes porteurs de la microdélétion 22q11.2 ont généralement une bonne proportion poids/taille mais une masse musculaire et une masse squelettique réduites.

Des cas d'obésité et de maigreur sont connus mais très variables et généralement, au final, la courbe de poids est comparable à la population moyenne.

Santé bucco-dentaire

On a observé chez les enfants présentant la microdélétion 22q11.2 :

- une anomalie de la forme et de la taille des dents
- des retards dans l'éruption voir l'absence de certaines dents
- des anomalies tissulaires
- une hypominéralisation (taches blanches ou brunes)
- une hypoplasie (manque de tissus et tissus plus fragile, ce qui favorise les caries)
- présence de caries à des endroits peu habituels.
- gingivites

Il est conseillé de : consulter le dentiste une fois par an au moins, donner du fluor, favoriser l'hygiène orale, éviter les grignotages, boire de l'eau, appliquer du fluor localement, nettoyer le nez et pousser l'enfant à fermer la bouche pour respirer par le nez (importance du sport pour améliorer la respiration).

Il est important de travailler le tonus des sangles musculaires buccales (mastiquer = rééduquer)

Soigner les dents cariées est primordial car les caries sont une porte d'entrée pour les infections qui, de par la présence fréquente de cardiopathies, sont risquées pour les enfants.



Développement moteur

Les enfants qui souffrent d'hypotonie musculaire ont un développement moteur retardé : problèmes d'équilibre et de coordination (mouvement, écriture,...), de motricités globale et fine.

Ces difficultés motrices sont aussi influencées par un Q.I. plus faible.

Depuis le plus jeune âge, il faut favoriser le sport individuel : piscine, planche à roulette, ballon kiné...

Un bilan - test moteur est recommandé autour de 2-3 ans. S'il est bon, il faut continuer à stimuler l'enfant par exemple par des activités sportives, mais plutôt individuelles pour éviter la compétitivité avec les autres enfants et les éventuelles frustrations qui en découlent.

Par contre, pour leur développement social, il est bon de les faire participer à des mouvements de jeunesse.

Si le test n'est pas bon, il faut envisager une thérapie psychomotrice et une physiothérapie. Un travail peut également être fait à la maison, mais sans excès, il faut apprendre avec plaisir :

- à la piscine :
 - sur le dos, stabiliser les hanches en ouvrant et fermant les jambes.
 - sur le dos ou sur le ventre, battre des jambes dans l'eau.
- avec une planche à roulettes :
 - couché sur le ventre, appuyer sur un mur avec les pieds pour extension.
 - assis sur la planche, se déplacer dans la pièce pour ramasser des objets dispersés, ensuite faire la même chose uniquement en avançant.
- avec un ballon de thérapie, faire des jeux et exercices d'équilibre

Douleurs dans les jambes

56,3% des enfants présentant le syndrome de microdélétion 22q11.2 ont des douleurs dans les jambes.

Elles durent généralement peu de temps (moins d'une heure) mais elles sont fréquentes.

Elles sont situées à l'arrière des jambes.

Les enfants ne savent pas toujours exprimer leur douleur.

64% éprouvent une perturbation du sommeil. 58% journalièrement.

52% ont des douleurs aux jambes pendant la nuit, certains se réveillent sans savoir pourquoi.

69% des enfants ont des difficultés dans la pratique sportive, mais pas dans les activités qui leur plaisent !!!

Ils ont souvent les pieds plats et un tendon d'Achille plus court.

Une visite chez un spécialiste est conseillée (semelles ?)

Structure et fonctionnement du cerveau

Les enfants VCFS ont généralement un cerveau plus petit de 8 à 11% que les autres enfants.

Une diminution de la complexité du cortex a été observée chez les patients VCFS, dans les 8 zones du cerveau. Or au plus le cortex est plissé, au plus le nombre de neurones est élevé. La complexité corticale est un indicateur de la maturité du cerveau.



De plus, il semble que dans certaines zones du cerveau, on observe un excès de matière blanche alors que dans le lobe frontal, on constate un excès de matière grise. On constate également un volume plus élevé de liquide.

A QI égal, il y a une différence des tissus de connectivité chez les enfants présentant le syndrome de microdélétion 22q11.2 et chez les autres enfants. Ce qui pourrait expliquer les problèmes dans le traitement des données visuo-spatiales.

Reconnaître un stimulus (processus de reconnaissance) semble être possible pour les patients VCFS autant que pour la population normale. Ce qui pose problème c'est le processus de recollection (lorsque la reconnaissance dépend des éléments contextuels du stimulus à retenir).

La problématique de convergence spatio-temporelle pourrait être liée au volume réduit de l'hippocampe des patients VCFS. Les enfants porteurs de la microdélétion 22q11.2 ont des facilités à reconnaître les cibles et à encoder leur image mais ils ont de grandes difficultés à faire le lien entre la cible et son contexte et se trompent davantage dans la reconnaissance précise des cibles. Il convient donc d'utiliser un maximum des stratégies mnémiques et encourager les stratégies de vérification.

Les enfants 22q11.2 ont un cerveau moins grand et présentent 2 circuits problématiques : pariétal et préfrontal et limbique (siège des émotions).

Ils font appel à des zones différentes que les autres enfants, pour une même tâche donnée : zone de langage verbal ! L'aide éducative doit mettre l'accent sur l'apprentissage du langage.

Le cortex préfrontal semble être perturbé, idem pour les amygdales (région de traitement des émotions).

En ce qui concerne les compétences visuelles, les enfants présentant la microdélétion focalisent beaucoup plus l'attention sur le mouvement de l'objet que sur l'objet lui-même, ils explorent davantage le champ visuel au lieu de se concentrer sur les éléments importants.

Les enfants atteints du SVCF ont des problèmes de traitement des objets et de l'espace (près/loin-devant/derrière- gauche/droite- plus petit/plus grand- court/long-.....).

On commence à penser que leur image mentale des objets, de l'espace...est de plus faible qualité (image floue de l'espace).

Ils ont tendance à accorder plus d'importance aux parties et aux détails d'un élément plutôt que sur le tout. Ils se focalisent sur chaque objet et n'arrivent pas à former ce « tout ». Jusqu'à 3 objets, pas de problème ; avec plus de 3 objets, ils présentent plus de difficultés à compter pour visualiser un ensemble.

Les exercices de comparaison sont très difficiles également. Lorsque les écarts sont très grands (entre 2 chiffres p.ex.), c'est facile mais lorsque l'écart est faible, il y a beaucoup plus d'erreurs, d'où l'importance de faire des jeux d'entraînement avec support visuel d'échelles.

Chaque être humain doit en grandissant, devenir un expert dans le traitement des visages pour les reconnaître et appréhender ce qu'ils expriment et ainsi comprendre l'importance des relations sociales... Les patients VSFS ont une capacité à reconnaître les visages en-dessous de la normale. Les enfants et adolescents atteints du SVCF peuvent avoir des problèmes dans leurs relations sociales car ils n'ont pas toujours les comportements appropriés aux types de situations, aux émotions d'autres personnes. Pour leur étude, des chercheurs ont enregistré les saccades oculaires et les points de fixation des participants lors du visionnage de clips vidéo. Il en ressort que les personnes atteintes se fixent peu sur les éléments sociaux importants, telles que les personnes et les émotions dégagées, ou



sur l'action en général, mais se focalisent plutôt sur des détails sans importance et sur une action présente, au fur et à mesure qu'elle arrive.

Une autre étude, basée sur des photos de visages prises sous différents angles, va dans le même sens. Cette étude montre qu'il y a un déficit dans le traitement des visages (ce qui permet de reconnaître quelqu'un et de traduire les émotions pour mieux comprendre une situation sociale). Ils ont des difficultés dans le traitement lié à la connaissance des expressions faciales, ce qui pourrait également affecter les relations sociales. Ils ont tendance à éviter le regard des autres.

Les enfants porteurs de la microdélétion n'ont pas la même notion du temps et le temps qu'ils passent à se concentrer sur des tâches leur paraît plus long qu'à nous.

Langage

Les muscles de la gorge chez les patients VCFS sont beaucoup plus fins et de taille et de forme différente. Le crâne a une forme tout à fait différente (adénoïde plus petite). Même si le palais est intact, les muscles du palais sont malformés et présentent souvent une insuffisance.

Outre les causes physiques, l'apprentissage est ralenti à cause d'un Q.I. plus faible, et une dysharmonie entre Q.I. verbal, plus élevé, et Q.I. de performance, plus bas.

Il est important pour les parents de faire examiner les jeunes enfants par des spécialistes ORL car des chirurgies peuvent s'avérer nécessaires ou utiles.

Il est également important de stimuler les enfants en bas âge sur base des indications données par les logopèdes !

Diverses méthodes ont été présentées, chacune ayant des effets positifs sur le langage ou l'apprentissage :

- Développer le vocabulaire basé sur certains sons afin d'améliorer l'intelligibilité de la parole et ainsi diminuer la frustration des enfants et des parents.
- Augmenter l'inventaire des consonnes, puis ajouter des voyelles (muscler les mandibules).
- Augmenter l'usage des mots : étiqueter les objets en faisant un travail basé sur des thèmes (animaux, parties du corps, la toilette, le repas...)
- Utilisation de figures phoniques (têtes de bonhommes dessinées avec des lettres dans la bouche pour aider la prononciation).
- Donner des instructions simples et spécifiques :
 - Faire une séquence logique du son ciblé.
 - Suivre une hiérarchie logique : des syllabes à la conversation en passant par les mots et les phrases courtes.
 - Etablir un vocabulaire de base de mots correctement prononcés.
- Utiliser différentes indications :
 - Indication auditive : « dis ceci ; répète après moi »
 - Indication phonétique : utiliser un son acquis pour apprendre un autre son.
 - Indication visuelle : se regarder dans un miroir pour voir comment bougent les lèvres.
 - Indication tactile : toucher les lèvres pour que l'enfant visualise.
 - Indication manuelle : le praticien met les lèvres et la langue en bonne place pour prononcer les sons correctement ; pincer le nez pour transformer le son nasal.



Développement

Le QI moyen des enfants présentant la microdélétion 22q11.2 est de 72 (QI verbal : 78 – QI performance : 72) avec une variabilité énorme de l'intelligence.

Dans le panel d'enfants observés, on a constaté que 75% des enfants atteints de microdélétion 22q11.2 ont un QI verbal (QIV) largement supérieur au QI performance (QIP), tandis que 25% ont un QIP largement supérieur au QIV. Il n'y a quasi pas d'enfants présentant un QIV équivalent au QIP.

Le QIP plus faible s'explique par un manque de capacité visuo-spatiale et visuo-motrice ; d'où l'importance de veiller à ce que l'environnement de l'enfant soit bien structuré.

Le développement des enfants VCFS ne recule pas mais ralentit par rapport aux enfants normaux, d'où l'importance de poursuivre les apprentissages plus longtemps !

Les images mentales sont plus « faibles » chez les enfants 22q11.2.

Ils ont une image mentale floue de l'espace.

Les images mentales se focalisent sur les parties de l'objet et non sur le tout.

Ils ont du mal à chercher les parties d'un tout et à les additionner.

Ils n'ont pas la même notion du temps et s'ils ne trouvent pas tous les éléments, ils s'arrêtent avant de finir.

L'espace entre les objets semble être plus grand.

Afin d'aider les enfants, il existe quelques principes simples :

- Diviser les tâches en petits groupes.
- Utiliser un soutien visuel clair plutôt qu'une simple description pour capter l'attention.
- Une position inclinée du bureau plutôt qu'à plat peut être intéressante.
- Simplifier la présentation des choses, diminuer le nombre d'informations. Par exemple : un calcul par page au lieu de 10 calculs sur la même page.
- Travailler par petits moments courts; travailler en étapes
- Présenter la tâche de façon visuelle (début, fin, étapes)
- Etablir des plannings d'apprentissage individuel
- Faire appel à des médiateurs scolaires pour travailler la méthodologie
- Envisager l'enseignement spécial et individualisé si c'est possible
- Utiliser du matériel d'apprentissage

Troubles du calcul

76% des enfants présentant la microdélétion 22q11.2 connaissent des difficultés en mathématiques, pas dans la lecture ou l'écriture des nombres mais lorsqu'il s'agit de comparer les nombres entre eux et lorsque les différences entre les nombres sont petites.

L'arithmétique à 1 chiffre ne pose pas de problème, par contre au-delà de 10, c'est plus difficile, moins précis...

Ils présentent également un problème dans la sélection des informations pertinentes et des informations non pertinentes.

Points forts : lecture et écriture des nombres, découverte de faits mathématiques

Points faibles : comparaison des nombres, représentation exacte des quantités, procédures et résolutions de problèmes mathématiques.

Pour compter : trouver les objets et faire des ensembles

Pour comparer : trouver une position relative sur une échelle.

Il faut rester concret dans l'apprentissage des maths avec des exemples pratiques tels que le magasin avec échange d'argent, compter les marches lorsqu'on monte un escalier ou les étages dans l'ascenseur, mettre la table et compter combien de fourchettes, de couteaux et d'assiettes il faut, etc.

Comportement et émotions Troubles cognitifs et/ou psychotiques

Les études menées jusqu'à ce jour, démontrent des cas de psychoses chez 10 à 30% des patients VCFS associées à un retard mental léger chez 40 à 50% d'entre eux.

Un gène COMT est manquant dans la microdélétion 22q11.2 ; il est lié à la régulation de la dopamine et aux performances cognitives.

Un gène PRODH manque également et serait à l'origine de l'hyperprolinémie de type 1 présente chez 40 à 50% des patients VCFS. Cette délétion est à l'origine de retard mental et de troubles psychotiques. L'association de ces deux dysfonctionnements serait selon plusieurs études, un facteur de psychose. La délétion de ces deux gènes serait à l'origine d'un déséquilibre dopaminergique (régulation de la dopamine) et contribuerait au risque de déclin des performances cognitives et à l'émergence de la schizophrénie.

Cependant il est important de signaler que si les psychoses sont liées à des facteurs génétiques (prédispositions), les événements de la vie des patients VCFS ont également un impact sur le développement éventuel de ces psychoses.

Une étude a montré que certains patients VCFS (53% des 6-9 ans et 40% des adolescents) pouvaient présenter des troubles de l'attention (TDAH - trouble de déficit d'attention avec ou sans hyperactivité) sans pour autant présenter d'hyperactivité (puisque'ils sont plutôt hypotoniques). Le traitement à la rilatine fonctionne pour les troubles de l'attention même sans hyperactivité mais elle peut avoir des effets secondaires négatifs. Elle doit être évitée si le patient présente déjà des symptômes psychotiques.

On a pu démontrer que la microdélétion 22q11.2 associée à une hyperprolinémie (due à la délétion d'un des gènes COMT) est un facteur de risque de troubles psychotiques s'il manque l'allèle MET du gène. D'où l'importance de vérifier quel allèle manque, en cas de traitement à la rilatine car cette substance agit sur la dopamine et la proline. La prise de rilatine peut donc avoir comme effet secondaire, un effet important sur le développement de troubles psychotiques.

De plus la dopamine a un cycle de vie, ainsi à l'adolescence, le niveau de dopamine est parfois trop élevé.

Une plus forte anxiété a été observée de manière générale chez les personnes atteintes de microdélétion 22q11.2.

50% des enfants en âge scolaire présentent des phobies mais cela diminue avec l'âge.

Les phobies sociales, rares chez les enfants (10 à 15%) sont par contre plus fréquentes vers la fin de l'adolescence, on constate en effet que 30% ont des difficultés de contact (se sentent observés, menacés, inquiets...).



Des troubles obsessionnels compulsifs ont également été observés chez certains patients.

On constate aussi une symptomatologie dépressive (tristesse, mort, suicide) relativement fréquente surtout chez les adolescents.

La moitié des adultes ont des difficultés émotionnelles, 80% ont des troubles psychotiques, il faut en tenir compte car ils sont peu aidés.

Continuum de symptômes psychotiques : schizophrénie pour 30% des patients VCFS, hallucinations sporadiques ou fréquentes surtout auditives, délires, sentiment d'être observé...

L'association d'un déficit de l'attention et de dépression est plus fréquente chez les patients 22q11.2 que dans la population normale.

Il y a un lien entre les symptômes et le fonctionnement cérébral des enfants VCFS.

La sévérité des symptômes semble fortement liée au développement intellectuel et au QI mais lequel influence l'autre ???

Des troubles tôt dans l'enfance augmentent le risque de présenter des troubles plus tard...

Les troubles psychotiques ne deviennent inquiétants que s'ils sont envahissants dans la vie des patients. Il faut donc un suivi psychothérapeutique régulier, surtout avec l'âge et prendre en charge les symptômes, y compris par voie médicamenteuse si nécessaire.

Une étude (controversée) a démontré l'existence de troubles de l'autisme et de spectre de désordres autistiques chez les enfants présentant la microdélétion 22q11.2 : les enfants préfèrent la compagnie des adultes, présentent peu d'expression faciale, jouent dans les groupes mais souvent en parallèle, présentent peu d'imagination, ont des comportements répétitifs ou obsessionnels ou stéréotypés. Ils préfèrent des discussions en tête-à-tête plutôt qu'en groupe, n'apportent pas d'éléments d'eux-mêmes dans les conversations et suivent leurs propres idées.

Interventions éducatives proposées

(Sur base du livre de Dona Cutler-Landsman cfr ci-dessous)

Difficultés : encodage initial de l'information, donner du sens aux mots, lier les causes et les effets, difficultés avec la manipulation de l'argent...

Points forts : lecture, décodage et compréhension d'informations de base, mémoire brute (listes), mémoire des infos bien encodées, orthographe et grammaire (poésie), se concentrer sur une tâche simple, informatique, compréhension de textes simples, capacités motrices (danse, arts martiaux), talents rythmiques et musicaux, envie d'apprendre, personnalités agréables.

Conseils généraux :

- avoir des objectifs pratiques et être créatif (jouer à magasin, restaurant...)
- Renforcer les concepts
- Si possible, faire aider l'enfant régulièrement par un autre adulte que les parents
- Privilégier plusieurs temps d'études courts plutôt qu'un seul temps long

De 0 à 3 ans :

- Priorité à la parole, au langage
- Développer le tonus musculaire et la motricité.



De 3 à 5 ans :

- Priorité au langage et à la motricité
- Démarrer la sensibilisation aux math de façon proactive dans des situations quotidiennes : gauche/droite, organisation séquentielle, inversion des nombres, gestion de symboles...
- Aider l'enfant à faire la relation entre l'abstrait et le concret, donner du sens.
- faire suivre une séquence d'ordres ou d'objets, distinguer dans l'espace, échelles, déduction/induction, évaluer...
- Apprendre à évaluer un nombre (+/-)
- Mise en groupe pour comportement social approprié.
- Découverte des loisirs : musique, danse, sport.

De 5 à 8 ans :

- Continuer à encourager le langage et la motricité.
- Aide en math et en lecture avec un support à la maison.
- Thérapie pour améliorer la mémoire, l'attention et la cognition
- Préférer les petites classes, bien organisées, mettre l'enfant au 1er rang, créer des routines, éventuellement utiliser un casque qui isole l'enfant et lui permet de se concentrer uniquement sur la voix de l'instituteur, étiqueter les objets pour renforcer l'association mot-objet.
- Faire évaluer l'enfant auprès d'un pédopsychiatre : troubles de l'attention, de la concentration (question de l'utilisation de la rilatine ?)
- Essayer d'obtenir une aide en classe.
- Etre devant le prof pour ne pas être perturbé par le reste de la classe.
- Limiter le nombre d'informations sur une page.
- Faire des tableaux pour visualiser les différentes étapes d'un travail à réaliser.
- Utiliser les ordinateurs (surtout pour la géométrie)
- Evaluation des capacités scolaires.
- Travail continu pour la parole.
- Mise en place de programme à l'école et à la maison pour plus d'autonomie.
- Choisir des livres qui mettent en scène les interactions sociales de la vie quotidienne pour leur apprendre à avoir des réactions adéquates en société.

De 9 à 11 ans :

- Continuer tout ce qui a été suggéré plus tôt.
- Soutenir l'enfant dans l'organisation, passer des tests, utiliser des stratégies de succès scolaire (programme Kumon : création d'automatismes répétitifs pour libérer le cerveau de certaines tâches).
- Privilégier les activités en groupes, entretenir les relations sociales
- Renforcer l'autonomie, aide à la maison
- L'ordinateur est important : apprentissage visuel ET verbal !
- Activités extra- scolaires comme danse, sport, musique,...

De 12 à 15 ans :

- Aide scolaire avec un prof particulier (corriger les travaux et travailler la méthode)
- En continuant toujours les maths et la compréhension à la lecture.
- Importance des techniques de mémorisation



- Exploration des carrières envisageables et opportunité d'assistance au travail
- Soutien dans les relations sociales
- Renforcement de l'autonomie
- Expériences hors de la maison (courtes périodes)
- Soutien spécifique aux techniques de mémorisation.

De 16 à 18 ans :

- Explorer et évaluer les aptitudes pour le monde du travail, testing, stages professionnels, explorer ce qui peut être envisagé
- Tester les capacités d'autonomie
- Permis de conduire
- Importance de régler juridiquement le statut du jeune adulte
- Soutien dans sa sexualité
- Association pour adultes
- Encourager la vie sociale.

De 18 à 21 ans :

- Envisager la poursuite des études (même si c'est possible, en étalant la matière sur une durée plus longue) ou un apprentissage professionnel
- Indépendance
- Vivre hors de la maison, de manière autonome et avec quel soutien
- Adapter à son propre rythme pour y arriver : fixer des objectifs personnels
- Ne pas les stresser par rapport aux études.
- Apprendre à calculer un budget, gérer l'argent.

VCFS Educational Foundation

L'objectif de la VCFSEF est d'établir des procédures à mettre en place pour les patients diagnostiqués 22q11.2, quel que soit leur âge (écrire des guidelines).

Appel est lancé aux professionnels en cardiologie, ORL, immunité, pédopsychiatrie et développement mais aussi en problèmes plus rares (ostéoarticulaires, système digestif, etc.)

CONTACTS – SITES WEB – LIVRES - METHODES

Velo-Cardio-Facial Syndrom Educational Foundation : kgkysner@vcfsef.org

KULeuven, équipe de Ann Swillen spécialisée en développement moteur :
Katrijn.vanaken@faber.kuleuven.be

Monsieur Tanner : Footprints of hopes www.bookworm.com.au

Tony Simon, traitement des objets et de l'espace : <http://cabil.mindinstitute.org>

Troubles de l'attention et de la concentration, rilatine : gothelf@stanford.edu

Van Gogh Institute : centre de recherche pour les troubles de l'apprentissage (Pays-Bas) :
<http://www.vvgi.nl>

www.prévention-dentaire.org

Livres et méthodes recommandés :

Méthodes d'apprentissage pour les enfants VCFS : Number worlds, Donna Cutler-Landsman
(Practical Handbook for Educating Children with Velo-Cardio-Facial Syndrome and Other
Developmental Disabilities) institutrice et maman (SRA Compagny , sortie prévue en 2007)
"On cloud nine" (Lindamood Bell co)
Singapore Math
Kumon method : www.kumon.com

Conclusion

Voilà en quelques mots, ce que nous avons retenu de plus de 30 heures d'interventions en tous genres ! Ce n'est ni exhaustif, ni scientifiquement écrit, ni objectif - nous ne sommes que des parents ! - mais cela reflète ce que nous avons pu percevoir de ce formidable travail qui est accompli pour et avec nos enfants.

Ce sont des notes prises avec le plus grand sérieux possible mais aussi avec modestie, dans la mesure où émotions, amour, tristesse, joie, fierté, peur et espoir s'insinuent dans chaque phrase et entre chaque mot...

Toute information complémentaire peut être communiquée à ou obtenue auprès d'Isabelle Vanlathem :
communication@relais22.be