

# Éduquer un enfant avec la délétion 22q13

Version 5F  
Août 2004

Compilation réalisée par Randy Riddle, père de Cassidy (USA)  
Traduction effectuée en majeure partie par Laurence, mère d'Emma (France)  
Les noms d'ouvrages, d'émissions et également les liens sont ceux utilisés aux États-Unis

Le but de ce recueil d'informations est d'apporter un savoir, des tuyaux, des conseils, des encouragements et les résultats des leçons apprises par ceux qui sont sur ce chemin depuis quelque temps à ceux qui ne font que commencer ce voyage. Ceci est dédié au courage montré par nos enfants si particuliers alors qu'ils doivent quotidiennement faire face à des défis et à tous les "-eutes, -iens, et -istes" qui font partis de leur vie (Thérapeutes, spécialistes, généticiens, etc) qui nous apportent outils et connaissances, ce dont nous avons absolument besoin pour nous permettre d'être de bons parents. Mes sincères remerciements à tous les parents qui ont donné des conseils, ont partagé leur vécu, ont fait des suggestions et ont rempli des questionnaires pour permettre la réalisation de ce travail. Merci également au Docteur Kathy Phelan qui m'a aidé à mettre un peu d'ordre dans la partie concernant la génétique. Ne vous gênez pour faire passer ce document à toute personne qui en aurait besoin et cela sous n'importe quelle forme car celui-ci n'est pas protégé par les droits d'auteur. Attention l'auteur n'est ni un médecin, ni un généticien donc prenez avec prudence ce qui est dit ici, en particulier en ce qui concerne les domaines médicaux et génétiques. Les observations que j'ai pu faire sont le résultat de mes discussions avec des parents, thérapeutes, médecins, et de recherche sur des blogs, articles de presse, et non pas sur des analyses médicales de données vérifiées. J'aimerais que ce guide soit vivant et constamment enrichi par des résultats de recherches et la contribution des parents. N'hésitez pas à me contacter à [the5riddles@earthlink.net](mailto:the5riddles@earthlink.net) ou au (505) 323-9574 si vous avez des suggestions, recommandations, si vous aimeriez que certaines choses soient ajoutées ou enlevées.

Qu'est-ce que la délétion 22q13 ?

Découverte de la maladie : la délétion 22q13 est la perte d'une partie du chromosome 22, dans une région qui est fortement liée aux différents processus de développement. La délétion 22q13 se manifeste à la naissance par une hypotonie (faible tonicité musculaire). Tout enfant qui naît avec ce type de problème devrait avoir une analyse chromosomique afin d'écarter la délétion 22q13. Plus tard, nos enfants montrent des retards au niveau du développement dans tous les domaines mais en particulier dans l'expression orale. Les difficultés d'expression de nos enfants sont à la fois physiques - ils ont des difficultés à former les sons, et neurologiques - ils ont des difficultés à faire passer le message du cerveau à la bouche.

Les retards au niveau du développement moteur semblent en partie liés à la faible tonicité musculaire mais sont dans certains cas nerveux. La faible tonicité musculaire répond bien à la thérapie, c'est en général une question de temps, mais pour les enfants ayant des retards liés à un problème nerveux, le temps n'apporte pas toujours une solution.

Il y a aussi des caractéristiques dysmorphiques qui sont liées aux délétions mais leurs variétés et leurs nombres sont communs à la plupart des maladies génétiques. La liste qui suit indique les caractéristiques propres à la délétion 22q13, elles ont été compilées durant l'été 2002 lors d'un meeting organisé par le DSG avec le docteur Phelan et son équipe. Le nombre entre parenthèses indique le pourcentage d'enfants atteints de cette anomalie.

Retard dans le développement général (100 %)

Absence ou retard d'élocution (100 %)

Hypotonie ou faible tonicité musculaire (97 %)

Croissance normale ou accélérée, très inhabituelle chez les enfants ayant des anomalies génétiques (95%)

Tolérance à la douleur de plus en plus importante (86 %)

Ongles des orteils fins et qui s'écaillent facilement (78 %)

Mâchent des jouets, peluches, morceaux de vêtements (70 %)

Mains assez larges et charnues (68 %)

Oreilles proéminentes et mal formées (65 %)

Menton pointu et qui devient de plus en plus visible à mesure que l'enfant grandit (62 %)

Dolichocéphalie, c'est à dire tête allongée (57 %)

Ptôsis, c'est à dire paupières tombantes (57 %)

Tendance à une température corporelle élevée, pas de transpiration (51 %)

D'autres caractéristiques comme des plis épicaux, des peaux qui lient les 2ème et 3ème orteils et des crises ont été observées dans moins de 50% des cas. Des parents ont aussi reporté un strabisme (les yeux ne sont plus alignés normalement et l'enfant voit double), et des anomalies dans la région du sacrum (en bas du dos près des fesses). Plusieurs enfants ont des sortes de 'fossettes' à ce niveau et des déformations en bas de la colonne vertébrale comme des vertèbres mal formées ou des amas de nerfs, mais cela n'est qu'un problème esthétique et ne cause ni problème médical, ni problème au niveau du développement.

Nos enfants ont un grand nombre de capacités intellectuelles et physiques, mais la plupart sont encore trop jeunes pour nous permettre de savoir de quelle manière les enfants atteints de cette maladie vont se développer. Puisque plus d'enfants sont diagnostiqués avec cette délétion et que la population connue d'enfants atteints grandit, nous espérons pouvoir fournir plus d'informations concernant ce à quoi les parents doivent s'attendre et comment permettre aux enfants d'atteindre leur potentiel maximum. Actuellement, parmi les enfants les plus âgés, le développement va de, très en retard avec très peu de vocabulaire et une compréhension limitée, à un retard léger avec beaucoup de vocabulaire et quelques bases en maths.

La plupart des enfants pour lesquels on diagnostique une délétion 22q13 le sont parce que, à la fois les médecins et les parents se sont inquiétés d'un retard dans le développement, ce qui a mené à toute une batterie d'examen pour identifier les raisons de ce retard. Quand les examens habituels ne permettent pas de faire un diagnostic certain, on se tourne finalement vers des examens génétiques et si les tests sont assez approfondis la délétion 22q13 est détectée. Cette maladie peut parfois être détectée par un œil averti grâce à l'utilisation de l'analyse chromosomique par G-band, qui sont souvent en photo dans les bouquins et qui ressemblent à un groupe de 'vers de terre'. Une fois détectée ou suspectée la délétion est souvent confirmée par l'utilisation d'un test FISH (hybridation fluorescente in situ), qui utilise des marqueurs fluorescents qui s'attachent à des parties précises du chromosome et qui permettent de savoir si une partie de chromosome manque. Ce test de type pour la délétion 22q13 n'est disponible que depuis 1997, c'est donc assez récent et cela a permis de nombreux diagnostics de la maladie.

#### Traits de caractère

Après avoir fait remplir des questionnaires et fait des observations lors du 1er colloque du groupe de soutien en 1998, le docteur D. Kelly a identifié les différents traits de caractère et attitudes propres aux enfants atteints de cette maladie (Actualisation, 7 août 1999) :

- La plupart des enfants ont eu une propension à mettre des choses dans leur bouche et à mâcher divers objets ou morceaux de vêtements (les parents ont rapporté un certain nombre de techniques ingénieuses pour pallier à ce comportement, comme par exemple avoir un «caoutchouc» attaché par ruban adhésif aux vêtements).
- On a rapporté que plusieurs enfants montrent une certaine inquiétude dans des certaines situations sociales et évitent le regard de l'autre (bien qu'un couple d'enfants aient été décrits en train de chercher activement à regarder les visages des personnes).
- La plupart des enfants agitent leurs bras et mains ou font d'autres mouvements corporels réitérés (cris perçants) lorsqu'ils sont excités.
- Beaucoup ont d'autres types comportements « d'auto-stimulation », comme par exemple des balancements.
- Certains se mordent
- La plupart des enfants aiment la télévision et la musique (particulièrement les émissions tels que "Barney."
- Beaucoup ont des problèmes d'insomnie, surtout la nuit.
- Ces comportements se sont amplifiés chez un grand nombre d'enfants.

Plusieurs de nos enfants manifestent des comportements qui se rapprochent de l'autisme. Ainsi le docteur Desmond Kelly a analysé les résultats de l'échelle d'évaluation de l'autisme sur 20 enfants de notre groupe. Dix-huit d'entre eux ont eu un score de plus de 30 points, ce qui est la norme pour au moins un cas d'autisme modéré. Dix enfants ont atteint le niveau le plus grave. Le docteur Desmond Kelly avertit que ces points ne devraient pas être considérés comme des symptômes de désordre autistiques, sans que les tests ne soient faits par une équipe de professionnels. Mais les parents doivent être avertis que nos enfants manifestent des traits autistiques typiques (Mise à jour de la délétion 22q13, 7 août 1999).

## Les Détails Génétiques

La science de la délétion 22q13 trouve son fondement dans la génétique. Fondamentalement, il manque à nos enfants un segment du chromosome 22, le plus petit des 23 paires de chromosomes qui composent le génome humain. Le chromosome 22 a été le premier à être séquencé ou décodé partiellement parce qu'il est le plus petit, mais surtout parce qu'il était déjà connu pour être la cause de nombreux troubles du développement. Le nom « 22q13 » donne la localisation de la partie manquante du chromosome. Le nombre 22 signifie chromosome 22. Le «q» désigne le «bras long» du chromosome. Le «13» renvoie à un endroit spécifique sur le bras long qui, dans ce cas, s'avère être la partie terminale du chromosome. D'autres chromosomes peuvent même ne pas avoir une localisation «q13», ou s'ils l'ont, elle peut se situer au milieu du bras de chromosome, plutôt qu'à l'extrémité. La plupart des délétions 22q13 connues avec plus de précision sont définies comme 22q13.3, mais il y a également quelques cas dans notre groupe de 22q13.2. Il existe un syndrome plus commun lié à la région 22q11.2. La délétion 22q11.2 est associée au syndrome DiGeorge ou au syndrome vélocardiofacial. Si quelqu'un dit que son enfant est porteur d'une «délétion 22q», il est important de connaître le type de délétion dont il est question. La compréhension du mécanisme de la survenue des délétions et autres anomalies chromosomiques est en constante évolution mais il apparaît qu'elles sont courantes dans notre génome. Quelques délétions sont si petites qu'elles ne posent pas de problèmes, ou contiennent des gènes qui ne sont pas «dose sensible» (cela signifie que vous êtes en bonne santé tant que vous avez un bon chromosome sur les 2), et donc elles ne sont jamais diagnostiquées. D'autres délétions posent des problèmes très graves, la croissance du bébé est compromise et la grossesse ne peut être menée à terme. Quelques chercheurs pensent que les anomalies génétiques sont responsables jusqu'à deux tiers des avortements spontanés. La délétion chez nos enfants se situent entre ces 2 extrêmes – elle est assez significative pour poser des problèmes, mais pas au point d'empêcher nos enfants de vivre.

Chez tous nos enfants, la «délétion 22q13» est diagnostiquée, mais il y a de grandes variations dans la sévérité et les conséquences. Ainsi ce diagnostic ne permet pas de déterminer avec exactitude quels défis votre enfant va avoir à relever. 22q13 est une zone qui contient de nombreux gènes, et chaque enfant peut avoir un code manquant dans un endroit légèrement différent, ce qui peut expliquer les différences que nous constatons. Le secteur 22q13 du chromosome se compose de trois segments plus détaillés, à savoir 22q13.1, 22q13.2 et 22q13.3, mais le test nécessaire pour la délétion à ce niveau de précision n'est pas encore disponible de façon courante, la plupart d'entre nous ne connaissent pas, avec cette précision la diagnostic de leur enfant. Heather McDermid de l'Université d'Alberta se livre actuellement à des recherches pour établir une corrélation entre les segments absents et les symptômes constatés chez nos enfants.

Il y a une autre explication pour ces différences : parmi nos enfants certains ont des délétions simples, d'autres ont des chromosomes en anneau, et un troisième groupe a des translocations déséquilibrées. Une délétion simple se produit quand il y a une rupture au niveau du 22q13 et le segment distal est perdu ou « supprimé ». Un chromosome en anneau se forme quand une rupture se produit à chaque extrémité du chromosome. Les segments terminaux sont « perdus » et les extrémités cassées se rejoignent ensemble pour former un petit chromosome circulaire ou en anneau. Les chromosomes en anneau sont très instables pendant la division cellulaire. Un individu avec un chromosome en anneau peut avoir beaucoup de différents types de cellules chromosomiquement anormales dans son corps. Il peut y avoir un groupe de cellules avec le chromosome en anneau, un nombre de cellules sans anneau parce qu'il a été perdu pendant la division de cellules ; il peut y avoir aussi d'autres cellules avec deux copies ou plus de l'anneau.

Une translocation de chromosome se produit quand un segment d'un chromosome est transféré à un deuxième chromosome. Si deux chromosomes échangent des segments, une translocation «réciproque» se produit. Si un parent porte une translocation réciproque de sorte que le segment 22q13 est échangé avec un segment du chromosome 17 (par exemple), ce parent a un risque accru d'avoir un enfant non équilibré chromosomiquement. Un enfant peut hériter d'un chromosome normal 17 et d'un chromosome anormal 22 du parent qui est un porteur équilibré de translocation. L'enfant hérite également de 17 normaux et 22 normaux de l'autre parent. Dans ce cas-ci, l'enfant a trois copies du segment transféré des 17, mais seulement une copie de 22q13. Ceci est désigné sous le nom d'une duplication-insuffisance. L'enfant a une duplication des 17, mais une insuffisance du chromosome 22. Le matériel supplémentaire du chromosome 17 peut également avoir un impact sur les capacités de l'enfant.

La délétion d'un segment de chromosome se produit apparemment pendant la division cellulaire, quand les chromosomes s'alignent, se replient, et que la cellule se divise. La meilleure théorie actuelle est que, quand nos chromosomes se replient, certains morceaux se cassent et se perdent de temps en temps. La plupart des personnes

supposent que ceci se produit principalement pendant la création des cellules du sperme et/ou des œufs, mais cela peut aussi intervenir lors de la croissance et du développement des cellules. La division de cellules issues de l'œuf et du sperme s'appelle la méiose tandis que la division de cellules se produisant lors du développement s'appelle mitose. Il apparaît que dans la plupart des cas de la délétion 22q13 ; les parents ont les chromosomes « normaux » et les enfants ont la délétion. Cependant, il y a quelques cas connus dans d'autres délétions où un parent a un petit pourcentage de cellules avec la délétion (y compris les cellules qui font le sperme et/ou les œufs) ; ce phénomène se produit quand l'enfant a quelques cellules avec la délétion et d'autres cellules qui sont « normales ». Ceci s'appelle la « mosaïque » - l'existence dans un individu simple de deux variétés de cellules différentes ou plus dans le génotype (ADN) ou le caryotype (chromosomes).

En raison des tailles variables des délétions que l'on constate chez nos enfants, il y a un nombre de gènes absents variable. Une recherche actuelle indique que la cause centrale de la plupart des problèmes rencontrés par nos enfants, est la perte du gène ProSAP2, également connue sous le nom de Shank3, situé à la fin du bras 22q. Ce gène code une protéine connue sous le nom de « protéine d'échafaudage », qui est utilisée pour établir le cadre structural de nombreux éléments du système nerveux, y compris certaines parties du cerveau. Ce gène particulier, à la différence de nombreuses composantes de notre génome, est une « dose sensible », qui veut dire qu'il y a une différence selon que vous avez deux ou seulement une bonne copie du gène dans vos chromosomes. On ne sait pas encore pourquoi ceci est important avec certains gènes et pas avec d'autres. Beaucoup de recherches sont actuellement poursuivies dans ce domaine, afin de mieux maîtriser ce phénomène.

### **Que signifie cette délétion pour le futur développement de mon enfant ?**

Vous pouvez prévoir un retard modéré ou profond de développement dans tous les domaines, et un retard très important voire une absence de langage. Il faut beaucoup de temps à nos enfants pour arriver à atteindre leurs réelles facultés. Malheureusement, nous ne pouvons pas aborder avec certitude le développement de la parole. Puisque les tests de mise en évidence de la délétion 22q13 ne sont disponibles que depuis quelques années seulement, la plupart des cas diagnostiqués concernent des enfants qui ont subits des tests complets quand leurs parents ont découvert les premiers symptômes. Nous sommes sûrs qu'il y a un bon nombre d'enfants plus âgés qui vit avec la même situation, mais leurs parents ont abandonné depuis des années une recherche de diagnostic, ils vivent avec cette anomalie. Il serait merveilleux d'avoir une information sur des individus plus âgés atteints de la délétion afin de prévoir la progression de ce syndrome.

Afin d'aider votre enfant à vivre aussi normalement que possible, vous devrez modifier considérablement l'environnement où il va évoluer, y compris la maison, l'église, la famille et l'école. Il est utile que vous soyez sensible aux limites de votre enfant que vous devez considérer comme un facteur facilitant l'intégration dans un environnement, et non comme un facteur limitant. Au lieu de dire : « Nous ne pouvons rien faire parce que nous avons un enfant handicapé », changez votre attitude en vous posant la question suivante : « Que devons-nous changer pour rendre ceci possible avec notre enfant ? ». Afin de trouver vous-mêmes une solution face à ce décalage d'attitude, je vous recommande fortement le livre « *L'Incapacité est naturelle* » de Kathie Snow. Nous avons constaté que l'attitude est tout, et que trop souvent nos attentes et celles des autres sont plus un facteur limitant que ne le sont les incapacités de nos enfants. Dans les paragraphes suivants, je présenterai une vue d'ensemble de certaines questions physiques, développementales et médicales relatives à nos enfants, pour vous donner quelques idées basées sur les expériences d'autres parents et concernant le niveau de développement que vous devriez rechercher chez votre enfant.

### **Parler/Communiquer**

Les graves retards dans la capacité à communiquer semblent être le point commun des enfants vivant avec la délétion 22q13. Nous ne savons pas exactement pourquoi il en est ainsi, mais cela semble être lié à une combinaison de deux difficultés, à savoir l'émergence des bruits liée au faible tonus musculaire, et à quelques difficultés cognitives qui concernent la manipulation du concept des mots dans le cerveau. La réception du langage (audition et compréhension) semble être considérablement en avance par rapport aux capacités à s'exprimer, la plupart de nos enfants répondent à ce qu'on leur dit à un niveau bien plus élevé que ce qu'ils sont capables de dire.

Il y a une grande diversité de méthodes qui ont porté leur fruit dans l'apprentissage de la communication. Plusieurs parents ont connu un grand succès avec la langue des signes, d'autres ont travaillé l'apprentissage de la langue des signes pendant deux ans ou plus sans succès. Il semble que nos enfants soient très visuels ; ainsi beaucoup de

parents ont réussi avec des dispositifs d'assistance visuelle - qui emploient des sélections d'image pour permettre à l'enfant de communiquer.

Une méthode fondamentale est le système des échanges d'images, ou PECS. Avec cette méthode, votre enfant apprend à communiquer en vous apportant une image qui représente ce qu'il ou elle veut faire, comme par exemple une image d'un biscuit quand ils ont faim ou une image de la cour quand ils veulent sortir. Les résultats sont variables avec cette méthode, certains enfants l'assimilent rapidement et d'autres ne l'emploient pas du tout.

Un appareil pour aider nos enfants, utilisé par les parents est « un appareil vocal », une boîte à image qui « parle » lorsque que l'on appuie sur l'image voulue. Ce type de PECS vocal est utilisé par de nombreux thérapeutes lorsque l'enfant a assimilé les PECS et est une étape pour aider l'enfant à utiliser sa propre voie. Un facteur à prendre en considération est l'utilisation de la couleur avec ce type d'appareil. Beaucoup de parents ont observé que nos enfants sont sensibles à l'usage de la couleur lors de l'utilisation de la méthode PECS.

Certains parents ont connu un grand succès avec les écrans d'ordinateur digitaux et animés. Nos enfants semblent être très intéressés par les écrans de télévision et d'ordinateur. L'utilisation d'un écran d'ordinateur dans une salle de classe ou un environnement thérapeutique peut être une réussite. Si votre enfant regarde des vidéos, une bonne façon de l'amener à s'intéresser à l'ordinateur est d'acheter un jeu ayant l'option "Read to Me". Il en existe des centaines, vous devrez commencer par un qui est proche d'une vidéo que votre enfant aime. Une fois qu'ils sont à l'aise avec l'environnement informatique, vous pouvez commencer avec certains jeux qui, de manière simple, répondent au clavier ou à la touche «Entrée». *Reader Rabbit Preschool*, *Reader Rabbit Toddler*, et *Bailey's Bookhouse* sont des jeux qui ont connu un certain succès.

Pour le PECS et les appareils vocaux, il y a un programme informatique BoardMaker (tm) qui peut être utilisé pour créer et imprimer des images et des symboles. Il est assez cher ; ainsi vous pouvez demander à ce que l'école achète ce système comme un outils d'assistance pour les cours. Consultez la liste de sites internet à la fin de ce guide pour avoir une bonne vision des sociétés spécialisées dans ce type de technologie.

## **La position assise**

Nos enfants acquièrent la station assise avec un retard modéré et c'est en général un des premiers signes qui nous alarme sur le développement de notre enfant. L'âge moyen d'acquisition de la station assise est de 18 mois avec des variations allant de 10 à 20 mois.

*Cassidy a pu s'asseoir seule à l'âge de 16 mois environ. Nous avons essayé les oreillers de marque «boppy» et d'autres appuis verticaux, mais la méthode la plus efficace semble être de la maintenir assise entre nos jambes avec nos mains sur les côtés, de lui donner un léger soutien et une correction de position. Afin de l'aider à être assise pour manger, nous avons découpé le centre d'un morceau de mousse et l'avons taillé pour qu'il soit intégrable dans sa chaise haute ce qui l'a maintenue stable et pour qu'elle tienne droite nous avons mis des morceaux de mousses tout autour d'elle.*

## **Ramper et Marcher**

Il y a une grande variété de cas de figure en ce qui concerne la capacité de nos enfants à marcher ou ramper. Ramper et marcher nécessitent : de la force dans la colonne, de l'équilibre et de la coordination.

La délétion 22q13 engendre une hypotonie et un temps de réponse diminué (important pour l'équilibre et rendant difficile la marche à 4 pattes).

Certains enfants ne marchent jamais à 4 pattes, ils sautent cette phase et passent directement à la station debout et à la marche.

Pour ceux qui marchent à 4 pattes, l'âge moyen de cette acquisition se situe entre 18 et 20 mois.

Marcher nécessite bien plus de force dans la colonne vertébrale d'équilibre et de coordination qu'il n'en faut pour marcher à 4 pattes.

Lorsqu'elle est possible la maîtrise de la marche se situe vers 2-3 ans mais elle peut apparaître autour des 6 ans.

*Cassidy n'a pas été capable de marcher à 4 pattes jusqu'à 17 mois. Avant cet âge son moyen de locomotion était de se « traîner » en poussant sur ses bras et en ramenant ses fesses. Nous pensons que la chose la plus importante que nous avons faite pour l'acquisition de la marche à été de développer sa motricité fine.*

*En se basant sur les recommandations d'un thérapeute nous avons mis une piscine gonflable dans la salle à manger. A l'intérieur de la piscine nous avons mis 2 sacs dans lesquels nous avons caché ses jouets pour qu'elle les trouve. Nous l'avons couchée près de la piscine et l'avons laissée se « traîner » jusqu'aux sacs. Au bout d'un certain temps elle a commencé à ce mettre à 4 pattes et a commencé à se déplacer.*

*Malgré une thérapie intensive Cassidy n'a pas marché avant 2 ans et 8 mois, et elle a pu se déplacer seule 2 mois plus tard. Avant qu'elle n'apprenne à marcher, elle a commencé à marcher sur ses genoux à 18 mois et était très rapide pour se déplacer.*

*Un bon conseil de la maman d'Austin pour l'apprentissage de la marche à 4 pattes : pour qu'Austin se tienne sur ses bras/genoux nous utilisons un ballon gonflable à l'eau placé sous son Tee-shirt au niveau de son ventre et attaché dans son dos ; cela le force à tenir son estomac en hauteur par rapport au sol et à se maintenir sur ses genoux et ses bras.*

## **L'acquisition de la propreté**

L'acquisition de la propreté est un autre domaine dans lequel nos enfants rencontrent de grandes difficultés. Entre un tonus musculaire faible et une amoindrissement des sensations, il faut souvent à nos enfants plusieurs années avant qu'ils ne soient réellement propres.

*La maman de Mikayla écrit : « Mikayla n'est pas complètement propre, mais je ne vais pas abandonner ! Nous travaillons avec elle depuis presque un an. Elle dit le mot « pot » si elle sait qu'elle doit y aller, elle s'assoit sur le pot et elle peut faire pipi et caca.*

*Elle fait cela depuis environ 8 mois, depuis qu'elle a 3 ans. Il y a encore des jours ou elle se mouille ou se salit mais la plupart du temps cela se passe bien. Je suis très fière d'elle.*

*J'ai commencé juste à l'asseoir sur le pot en l'encourageant jusqu'à ce qu'elle fasse ses besoins.*

*Ensuite: je sautais et dansais autour d'elle en criant et en lui disant qu'elle avait fait du bon travail et qu'elle était une grande fille. Elle était si heureuse. Maintenant il faut juste qu'elle réalise qu'elle a besoin d'y aller quand c'est le moment. Je dirais que les jours normaux elle est propre à 75%. Elle a des jours meilleurs et bien sur des jours moins bons. Je laisse le pot dans la salle à manger ou dans n'importe quelle pièce où nous sommes, juste pour qu'elle y aille quand elle veut. De cette façon elle n'a pas besoin de me chercher pour que je l'amène aux toilettes.*

*La maman de Marin a aussi donné de bons conseils ; « ma fille Marin, 4 ans et demi est partiellement propre. Elle n'est pas capable d'aller aux toilettes par elle même ou de me dire (avec des mots ou des gestes) qu'elle a besoin d'y aller, mais elle fait pipi à chaque fois que je la mets et je la mets toutes les 2 heures. Il n'en est pas de même pour les gros besoins. Elle préfère encore se cacher et faire dans ses vêtements. Nous avons commencé à l'âge de 3 ans et nous continuerons à travailler sur les « gros besoins » jusqu'à ce que cela fonctionne.*

*A l'âge de 7 ans Cassidy a finalement réussi à retenir ses liquides jusqu'à ce qu'on l'amène aux toilettes et maintenant elle se réveille propre la plupart des matins.*

*Le papa de Sabrina raconte son expérience : Je ne sais pas si d'autres parents vivent le même genre d'expérience, c'est à dire que leurs enfants mettent sans arrêt les mains dans la couche pour prendre et mettre à la bouche ce qu'elle contient. Le médecin qui suit Sabrina dit que c'est sa façon a elle de se faire aux odeurs et goûts forts. Quelqu'un nous a conseillé d'acheter des fromages très forts en odeur et en goût et de les lui laisser sentir et goûter. Mais nous ne pouvons le faire à cause de ses allergies. Mais qu'importe, nous avons essayé tout ce qui est possible et la seule chose qui fonctionne a peu près est de lui mettre des pyjamas d'une taille inférieure à la sienne de façon à ce qu'elle ne puisse pas y glisser ses mains et les remonter le long de ses jambes.*

## **La Vision**

De nombreux parents ont récemment constaté que nos enfants ont des caractéristiques visuelles communes. Ces caractéristiques concernent l'utilisation de la vision périphérique, des difficultés de « traiter » les images compliquées et chargées, et la tendance à regarder plus loin que l'objet avant de l'atteindre. Ces caractéristiques correspondent à « l'affaiblissement cortical de vision », un diagnostic vague qui signifie que les yeux de nos enfants vont bien, mais le cerveau présente des lacunes pour traiter les images correctement.

Certains enfants ont ce diagnostic, mais cela ne concerne pas la plupart d'entre eux. Plusieurs enfants présentent un strabisme, les yeux ne convergent pas dans la même direction ce qui rend la vision binoculaire focalisée difficile. La plupart des enfants utilisent leur vision périphérique de façon intensive. C'est à dire qu'ils voient de nombreuses choses

sans les regarder directement. Nous ne savons pas encore exactement pourquoi. Une autre caractéristique est le manque de perception de la profondeur, ce qui paraît une évidence quand nos enfants prennent un changement de couleur en surface pour un changement de distance.

*Un parent a décrit ce phénomène : « la perception de profondeur est améliorée quand elle est sur une surface qui change de couleur le long d'une ligne, elle s'approche immédiatement de la ligne comme si c'était une marche »*

*La maman de Shannon a constaté le même phénomène : « Shannon fait exactement la même chose. Si le sol est de couleur uniforme, elle ne verra pas une légère différence de niveau ».*

*J'ai envoyé un message sur le site web concernant les problèmes de vision de Cassidy. « Nous avons remarqué au cours des 6 derniers mois que la perception de la profondeur pour Cassidy est telle que vous la décrivez. La chose la plus marrante est qu'elle ne semble jamais regarder les angles qui sont autour d'elle mais elle sait qu'ils sont là grâce à sa vision périphérique, Elle descend le hall sans jamais regarder le sol, mais évite chaque objet présent sur son passage sans le heurter et même si « l'objet » est seulement un changement de couleur du sol. Nous l'avons également surprise regardant la TV avec un œil et me regardant avec l'autre mais je pensais qu'il s'agissait de mon imagination jusqu'à ce que vous abordiez le sujet. Un autre fait lié à la vision est que nous avons remarqué que Cassidy se mettait à pleurer au milieu du repas sans raison apparente. Au bout de la vingtième fois nous avons fait la corrélation entre les pleurs et un plat qui était décoré avec une image très chargée de Winnie et Tigrou à la piscine. Il y avait beaucoup de détails lumineux et colorés. Elle mange également fréquemment avec les yeux clos, cherchant les aliments avec ses doigts. Nous n'avons pas encore trouvé la raison mais c'est peut être lié au phénomène «je regarde celui-ci mais j'attrape celui là ».*

## **Quels sont les impacts médicaux de la délétion 22q13 ?**

### **Les Reins**

Une complication possible et sérieuse qui nécessite d'être surveillée concerne les reins. De nombreux enfants ont des malformations ou un dysfonctionnement rénal qui peut engendrer de sérieuses complications si ils ne sont pas décelés. Le Dr Rodgers de la Clinique Génétique de Greenwood recommande que tous les enfants diagnostiqués 22q13 subissent une échographie des reins pour vérifier leurs fonctions rénales. Une échographie des reins se déroule exactement comme une échographie chez la femme enceinte, à la différence qu'au lieu de regarder un bébé le médecin va regarder les reins de votre enfant. C'est un examen non invasif et totalement sans risque. Il est important de savoir si votre enfant a des problèmes rénaux, parce que ces derniers peuvent influencer les médecins dans le choix des antibiotiques, pour ne pas surcharger un rein fonctionnant déjà mal, ou il peut recommander de ne pas donner d'ibuprofène à votre enfant. Les problèmes rénaux rencontrés vont de la légère malformation à des complications sérieuses.

*La maman d'Erik décrit leur expérience : Erik a 4 ans maintenant. Quand il avait quelques mois, il a été diagnostiqué avec des reflux, d'un niveau 4.5 pour un rein et 5 pour l'autre. Ses 2 reins sont multi kystiques et dysplasiques. Un de ses reins n'est pas fonctionnel, et n'a pas grandi depuis qu'il est né. Son 2eme rein (anormal également) a maintenant une taille adulte. Ses reflux se sont en quelque sorte arrêtés tout seuls vers l'âge de 1 an et demi. Le spécialiste dit n'avoir vu une telle chose dans un cas aussi grave. Erik a presque perdu les fonctions de son «bon» rein quand il avait 6 mois. Le haut de son rein et l'uretère commençaient à grandir avec une malformation et à se retourner. Ils ont réussi à endiguer le problème le lendemain de ses 6 mois... »*

\*\*\*\*\*

### **Les Problèmes cardiaques**

Un deuxième problème sérieux, mais plus rare, auquel certains enfants sont confrontés, est un battement irrégulier du cœur. Ce problème reste actuellement lié aux problèmes de rein. Ainsi, si votre enfant a des problèmes de rein, il est recommandé que vous lui fassiez subir aussi un test d'EKG de routine vérifier la fonction cardiaque.

### **Les Crises d'épilepsie**

Certains enfants ont des crises d'épilepsie, qui se manifestent sous des formes et avec des intensités variables. Ces crises ne sont pas toujours évidentes à détecter de l'extérieur, mais sont très souvent associées à une perte des



acquisitions. Si votre enfant se met à perdre subitement ses acquis, vous devez l'amener voir un spécialiste. De nombreux parents ont constaté que le seul médicament qui fonctionne pour les crises d'épilepsie est un traitement chimique qui bloque les signaux.

## **Les Problèmes respiratoires**

Certains enfants ont des difficultés respiratoires sans doute liées à un faible tonus musculaire. Environ 2/3 des parents rapportent que leurs enfants ont des bronchites/bronchiolites à répétition.

*« Cassidy a passé le premier mois de sa vie sous oxygène. Elle est née avec une fossette sacrée très profonde à la base de la colonne vertébrale, elle a eu une IRM de la colonne pour vérifier qu'il n'y avait pas de problème. La fossette n'a pour conséquence qu'un problème esthétique, la colonne, les muscles ou les os ne sont pas impliqués.*

*A 6 mois elle a eu une période de « distension des intestins » pendant laquelle son gros intestin se retournait et sortait dans sa couche. Heureusement nous étions en contact avec un excellent médecin qui a résolu le problème sans chirurgie en lui donnant de la morphine pour aider son intestin à se remettre en place. Malgré tout, cela nous a effrayé. Ce genre d'évènement est apparemment un signe de mucoviscidose, donc elle a subi le test de la « transpiration » pour éliminer cette hypothèse. Elle a tendance à être constipée et nous sommes très vigilants à ce qu'elle aille à la selle régulièrement. Pendant la période où nous essayions d'avoir un diagnostic pour Cassidy elle a eu une IRM du cerveau qui a révélé qu'elle avait une quantité réduite de matière blanche et des ventricules plus gros que la normale. Elle avait une grosse tête pour son âge et sa taille et était suivie de près pour vérifier qu'elle n'était pas hydrocéphale – il semble qu'elle ait pris ce point du côté de son père. Maintenant elle a 5 ans ; et le seul problème médical que nous rencontrons sont des otites à répétition et des affections des voies respiratoires proches de l'asthme.*

## **Les Problèmes de reflux gastro-intestinaux**

De nombreux enfants sont sujets à des problèmes de reflux qui se manifestent par un retour du contenu de l'estomac vers l'œsophage pouvant être aspiré, avec des vomissements vers les poumons. Ce phénomène est souvent associé aux problèmes respiratoires décrits ci-dessus. Si un enfant a de sérieux problèmes de reflux, une intervention médicale est souvent nécessaire, pouvant aller d'un simple régime alimentaire à une intervention chirurgicale. J'ai inclus dans le paragraphe suivant les différentes expériences rencontrées par les parents concernant le reflux et les vomissements à répétition. Une des difficultés avec le reflux c'est qu'il est parfois difficile à détecter, particulièrement chez nos enfants, ce qui signifie que vous pouvez ne vous rendre compte de rien jusqu'à ce que cela devienne grave.

La maman de Reagan a écrit :

*« Ma fille Reagan rejetait du sang en toussant en février dernier, ceci à cause des lésions de son œsophage créées par les sucs acides de l'estomac. Elle n'a jamais vomi les aliments solides ou liquides avant cet épisode (parce que ses muscles avaient un trop faible tonus), donc nous n'avions aucune idée de ce que pouvait être le reflux. On lui a fait une intubation nasogastrique, donné du Zantac et du Bethanocol pour aider la digestion pendant 6 semaines. Pendant ce temps les médecins voulaient pratiquer une intervention chirurgicale de fundoplicature et poser un tube d'alimentation. J'ai demandé des examens complémentaires, grâce au traitement, Reagan reprenait des forces. Le dernier test subi par Reagan était une mesure de pH qui donnait le taux d'acidité présent dans son œsophage... Ce test de 24h (pendant lequel elle a un tube qui part de son nez et va dans son estomac comme une intubation nasogastrique a permis aux médecins de vérifier si elle avait des reflux acides. C'est une excellente étude, pour les parents concernés par ce problème. De même que l'ingestion de sulfate de baryum (suivi d'une radio aux rayons X) qui permet de voir une possible aspiration des liquides par les poumons.*

*Actuellement Reagan n'a plus aucun traitement ni intubation nasogastrique et elle est à nouveau capable de boire et manger. Elle doit toujours adopter une position très droite lorsqu'elle s'alimente et rester debout pendant au minimum 45 minutes lorsqu'elle a terminé .....*

*De façon similaire, la maman de Liesl écrit : « Liesl a des problèmes à la fois de reflux et d'aspiration par les poumons. Avant qu'elle soit diagnostiquée 22q13, nous avons fait des tests pour dépister un éventuel reflux à cause de ses pleurs nocturnes. Le test n'a mis en évidence aucun reflux. Ensuite on lui a posé des tubes dans les oreilles. Le médecin qui a pratiqué l'intervention a dit qu'il n'avait jamais dans toute sa carrière (et c'était un homme âgé) une telle accumulation de liquide derrière ses tympans. Il pensait avoir résolu le problème des pleurs nocturnes. Mais après l'opération les pleurs et les cris ont repris et elle se mettait les mains sur ses oreilles*

*Quand j'ai raconté cela à l'oto-rhino-laryngologiste il a émis l'hypothèse suivante : si elle avait une telle accumulation de liquide dans les oreilles cela ne pouvait provenir que d'un reflux (remontant depuis l'œsophage vers la*



*trompe d'Eustache). Il pensait qu'elle pleurait la nuit parce que les gaz et les composés remontaient et brûlaient la peau très sensible qui compose les oreilles. Il nous a prescrit du Zantac à lui donner la nuit. Elle est maintenant sous Zantac depuis 3 ans. Nous n'avons plus de cris ni de pleurs pendant la nuit. Ils se sont arrêtés dès que nous avons commencé le traitement. J'ai essayé d'arrêter le Zantac l'été dernier. Elle était en pleine forme. Au bout de trois jours elle a eu une sérieuse infection des oreilles. Retour au Zantac et arrêt des problèmes. Notez qu'elle n'a jamais été diagnostiquée comme ayant des reflux.*

.....

## **L'audition**

Nos enfants subissent très souvent des examens pour vérifier l'audition, la surdité étant la cause la plus commune d'un retard de langage. Nous n'avons aucune certitude qu'il y ait une relation entre la délétion 22q13 et des problèmes d'audition.

Faire vérifier l'audition de nos enfants peut être une expérience très délicate, puisque ces derniers ne répondent pas correctement aux consignes la plupart du temps. Certains parents ont observé un laps de temps entre la réception d'une information et une réaction à cette dernière, un professionnel trop pressé ne prendra pas suffisamment de temps et passera à la question suivante sans attendre le temps nécessaire pour avoir une réponse à sa question.

## **Les Allergies**

Après avoir observé un groupe représentatif d'enfants, nous n'avons pas noté d'allergie particulière en relation avec la délétion.

## **Le Système Immunitaire**

Les parents mentionnent de nombreuses otites chez nos enfants, qui persèverent même lorsqu'ils grandissent. Ces dernières semblent être liées à une faiblesse des défenses immunitaires.

## **Les dents**

Les problèmes dentaires semblent être importants chez nos enfants et il y a 2 points particuliers qu'il faut prendre en considération.

*Cassidy est née avec une absence d'émail sur ses dents de lait, mais nous l'avons découvert tôt et avons brossé ses dents méticuleusement, ce qui lui a évité les problèmes de carie. Le dentiste nous a dit que l'absence d'émail peut être engendré par une prise d'antibiotique à la naissance. Ses dents permanentes ont poussé avec de l'émail.*

*Elle a perdu sa première dent de lait à cause d'une chute, qui a d'abord créé une fissure, puis la mort du nerf et nous avons dû la lui faire arracher, ce qui a demandé une anesthésie puisqu'elle n'avait que 3 ans.*

*Sa nouvelle dent a commencé à pousser à 4 ans et 10 mois et était complètement sortie 2 mois plus tard ; Il apparaît donc que la pousse des dents définitives ait commencé tôt chez Cassidy.*

Les reflux et la régurgitation fréquents chez nos enfants engendrent des complications dentaires.

*Hedy vient juste d'avoir sa première visite chez le dentiste (elle a 4 ans) et nous avons découvert qu'elle a des caries importantes. Il va falloir lui enlever 2 molaires, mettre des couronnes sur 2 autres et boucher plusieurs cavités*

*Ces caries sont dues à plusieurs facteurs : 1) elle a des reflux qui détruisent l'émail de ses dents 2) c'est difficile de les lui brosser 3) elle utilise toujours les biberons parce qu'il lui est difficile de boire sans renverser. Nous avons rencontré un dentiste merveilleux qui suit de nombreux enfants «spéciaux» et elle nous a dit que c'était un phénomène fréquent chez ces enfants. Nous étions très préoccupés par les autres problèmes d'Hedy, mais nous aurions du voir un dentiste plus tôt et je vous encourage à le faire.*

## La Peau

La peau claire semble être un trait commun chez nos enfants. La plupart des parents constatent que leurs enfants atteints de délétion 22q13 ont la peau beaucoup plus claire que leur frères et sœurs.

*Cassidy a une peau très claire qui marque facilement et qui se marbre quand elle a chaud. Elle ne transpire pas beaucoup.*

## Les Ongles d'Orteil Floconneux

Une autre anomalie commune aux individus atteints par la délétion 22q13 concerne les ongles des orteils. Ces derniers sont minces, « floconneux », se dédoublent facilement et peuvent être incarnés. Ils sont dits « dysplastiques ». Ce phénomène apparaît chez au moins 80% des enfants diagnostiqués, alors qu'il n'est décrit pas pour la plupart des autres anomalies génétiques. A part le fait que les ongles peuvent s'incarner en poussant, il n'y a pas de problème significatif lié à cette anomalie.

## L'insensibilité à la Douleur

De nombreux parents constatent une tolérance élevée à la douleur et aux malaises, rendant difficile la détection de problème médical comme les otites, les ecchymoses, les érythèmes fessiers....

*La maman de Reagan donne un exemple : « elle n'a montré aucun signe de reflux, jusqu'à ce que nous l'avons couché il y a 2 mois et qu'elle s'est réveillée en toussant et crachant du sang. Le sang venait de son œsophage qui a été sévèrement endommagé par les remontées acides de l'estomac. Elle a eu plusieurs otites, elle ne se plaignait pas. Il y a eu passage des aliments vers les poumons sans que nous nous en soyons aperçu »*

*« Cassidy a eu de nombreuses otites quand elle était plus jeune et les seuls signes que nous avions étaient une augmentation de la fièvre et une agitation importante pendant la nuit. Lors d'une visite de routine le médecin a mis en évidence une infection importante de l'oreille que nous n'avions pas suspectée parce qu'elle ne s'est jamais plainte et qu'elle n'avait pas de fièvre. Le fait le plus représentatif s'est passé un soir alors que nous faisons une promenade dans le désert. Cassidy est tombée sur un cactus. Elle avait environ 10 grosses aiguilles et 50 ou 60 petites épines plantées dans des bras et jambes. Nous l'avons mise devant sa vidéo favorite et nous avons passé une heure à tout lui enlever, elle ne s'est jamais plainte et n'a jamais pleuré.*

## La Puberté

De nombreux parents s'inquiètent à propos des problèmes pouvant survenir à la puberté notamment en ce qui concerne les règles pour les filles. Des parents dont les enfants sont plus âgés nous ont donné quelques conseils. : un implant contraceptif ou les pilules hautement dosées stoppent les règles.

## Quelques conseils pratiques concernant les « manies » de nos enfants

### L'aversion pur les Vêtements

*Cassidy, quand elle était plus jeune, détestait les vêtements et plus particulièrement les couches et les chaussures. A deux ans, elle était capable d'enlever ses pantalons et sa couche; nous avons dû trouver des moyens pour la maintenir. Nous avons essayé une « sur – couche » que nous avons trouvé trop volumineuse. Cassidy était capable d'ouvrir facilement des fermetures éclair et Velcro, mais pas les boutons jusqu'à ce qu'elle ait 5 ans. Le jour, nous avons utilisé des couches et des pantalons qui se fermaient avec des boutons et la nuit nous utilisons des couches auto-adhésives que nous renforçons par 2 ou trois tours complet avec un adhésif standard pour peintre de largeur 5 cm. Elle pouvait mettre ses bras dans son pyjama et essayait d'enlever l'adhésif mais ce dernier collait suffisamment pour ne pas être décollé. Pour que Cassidy puisse garder ses pyjamas la nuit, nous achetons des pyjamas ayant des fermetures éclair et sa maman coud des boutons pour qu'elle ne puisse pas les ouvrir. Elle ne gardait pas ses chaussures à moins*

*qu'elle ne pense à autre chose ; ainsi nous l'avons laissée pieds nus lorsqu'elle était autour de la maison. Ce comportement s'est atténué vers les 5 ans.*

## **L'allaitement au sein**

Il apparaît que nos enfants ont plus de difficulté de la moyenne pour s'alimenter du fait de leur faible tonus musculaire.

*Cassidy a eu des difficultés considérables avec l'allaitement au sein, probablement à cause de son manque de tonus musculaire, mais elle était notre premier enfant, et nous n'avons pas réalisé que ses difficultés n'étaient pas une généralité. Ainsi, sa mère a fait preuve de persévérance jusqu'à ce qu'elle puisse s'alimenter correctement. Nous avons constaté qu'un bon positionnement était très important. Cassidy a été nourrie exclusivement au sein pendant huit mois, pour la protéger en partie des allergies alimentaires. Nous savions à ce moment-là qu'elle avait déjà quelques défis à relever et nous ne voulions pas lui rajouter des allergies alimentaires.*

## **La peur des étrangers**

*Cassidy mettait beaucoup de temps, quand elle était jeune, à accepter une nouvelle personne, et elle ignorerait les gens inconnus, fuyant leur regard. Son père voyage souvent pour son travail, et elle lui réservait un "accueil froid" pendant environ vingt-quatre heures à son retour.*

## **Manger**

La plupart des parents constatent que leurs enfants ont un grand appétit, mais les problèmes de reflux entraînent souvent la pose d'un tube d'alimentation, des régimes strict ou une médication.

*« Cassidy a commencé à manger avec ses doigts à un âge approprié, et elle n'a jamais eu de problème d'appétit sauf quand elle était malade. À l'âge de 5 ans, elle n'emploie toujours pas de fourchette pour manger, bien qu'elle aime en avoir une comme n'importe qui autour de la table. Elle n'utilise la fourchette qu'à de rares occasions, elle se sert principalement de ses doigts pour manger, je suppose que la manipulation d'une fourchette lui demande une coordination trop importante »*

## **La Mastication**

Plusieurs de nos enfants mastiquent sans arrêt – les vêtements, les doigts, les jouets, parfois même les petits frères. La plupart des parents gardent une variété de jouets pouvant être « mâchés » en toute sécurité de façon à empêcher les problèmes de dents.

*Quelque chose que nous avons récemment essayé avec Cassidy après que quelqu'un l'ait suggéré sur le site est « le Thera-tube ». Avant lorsqu'elle mâchait ses vêtements ou ses doigts elle louchait, fermait ses yeux et n'était plus en interaction avec nous. Avec le « Thera tube » elle continue à nous regarder et est plus en interaction, nous l'utilisons pendant les thérapies.*

*« Lauren est passée par différentes phases de comportement, pendant l'une d'entre elle, elle s'arrachait les cheveux et les mangeait. Nous pensions que ce comportement était dû au stress occasionné par un placement en camp de vacances duquel je l'ai immédiatement enlevée. Je devais lui couper les cheveux très courts de façon à ce qu'ils ne puissent pas atteindre sa bouche. Elle a toujours mâché quelque chose depuis qu'elle est toute petite, le bois étant sa matière favorite. TOUS les objets en bois de la maison (et particulièrement les meubles) ont été remplacés. Il n'y avait pas de moyen de la faire arrêter. J'avais toujours un objet sur moi qui puisse être mastiqué. Le Thera tube existe en différente taille et couleur. La plupart du temps elle en a un autour du cou ou dans la main pour lui éviter de mettre autre chose à la bouche. Pour nous ça a été un énorme challenge et je peux dire que ce problème a diminué au fur et à mesure que Lauren grandit.*

## Le Temps du Bain

Quelques conseils des parents d'Austin : *«Essayer de donner un bain à Austin a été un grand challenge à partir du jour où il a commencé à s'agiter comme un vers. Nous avons essayé différents lieux pour lui donner son bain mais sans trop de succès. Quand nous essayions d'asseoir Austin dans la baignoire il s'agitait et éclaboussait toujours beaucoup de sorte que nous prenions le bain autant que lui. Ou alors il finissait pas faire un « sous l'eau » et ressortait toujours choqué de cette expérience*

*Une solution, j'ai installé un pommeau de douche démontable et j'ai mis un tuyau plus long qui peut atteindre le fond de la baignoire, si bien que même si il s'agite, je peux l'atteindre avec le pommeau de douche et le laver.*

## Le Sommeil

La plupart de nos enfants semblent avoir de sérieux problèmes pour dormir la nuit, et ils ont en général besoin de beaucoup moins de sommeil que toutes les autres personnes vivant dans la maison. C'est un problème courant pour tous les enfants déficients (particulièrement quand la déficience se situe au niveau du cerveau). De nombreux enfants ont un traitement qui les aide à dormir toute la nuit, non parce qu'ils ont besoin de plus de sommeil (bien que personne n'en soit réellement sûr) mais tout simplement pour préserver la santé des autres membres de la famille.

Si votre enfant ne dort réellement que quelques heures par nuit, il peut suivre un traitement, il y a maintenant des médicaments sans danger pour ce problème. Les parents rapportent des résultats satisfaisants et une vie de famille plus heureuse

Il y a une grande variété de médicaments disponibles depuis des aides à l'endormissement très légères jusqu'à des sédatifs « modérés » plus puissants. De part mes échanges avec de nombreux parents, je peux vous dire que pour chaque médicament disponible, on peut trouver quelqu'un qui l'a essayé et qui l'a trouvé parfait et quelqu'un d'autre qui l'a également essayé mais l'a trouvé horrible. Si vous envisagez un traitement pour le sommeil consultez votre médecin qui commencera par quelque chose de léger et changera pour quelque chose de plus puissant si cela ne donne pas de résultat satisfaisant.

*Aaron est un de ces enfants qui a très peu besoin de sommeil. Sa maman écrit «sans traitement il dort seulement 2 heures pendant la sieste et est réveillé les 22 autres heures de la journée »*

*Cassidy a seulement de légères difficultés de sommeil, pas assez sévères pour envisager un traitement, bien que certaines nuits....Nous sommes capables de gérer ses problèmes de sommeil, grâce à une routine mise en place où elle anticipe son endormissement par une histoire et une chanson. Si il se passe quelque chose, comme un changement imprévu de sa couche, nous rencontrons des difficultés avec au minimum un demi heure de pleurs devant la porte. Quand nous avons de la visite ou que nous partons en vacances, cela la perturbe aussi pour une semaine ou plus. Nous utilisons une barrière de sécurité enfant pour qu'elle reste dans sa chambre jusqu'à ce qu'elle se rendorme, sinon elle n'y resterait pas. Au début elle ne voulait pas rester dans son lit du tout mais nous lui avons récemment acheté un matelas à eau qu'elle adore et aujourd'hui à 7 ans elle reste dans son lit 9 fois sur 10.*

## Se Déplacer

Parce que nos enfants marchent généralement plus tard que les enfants ayant un développement normal, et qu'ils se fatiguent vite, les activités normales, comme faire les courses peuvent devenir de véritables corvées.

*Quand Cassidy a été trop grande pour sa poussette, nous avons commencé à utiliser une poussette adaptée, mais il n'était pas facile de se déplacer dans les allées de certains magasins. Utiliser les chariots était plus facile pour naviguer dans les magasins, mais jusqu'à ce qu'elle soit capable de se tenir assise seule pendant de longues périodes nous ne pouvions nous en servir.*

Plusieurs familles ont constaté que l'obtention d'une carte pour emplacement de parking handicapé diminuait les distances à parcourir. La plupart des états demandent simplement la signature d'un médecin pour son obtention.

Un autre problème est le choix des sièges auto adaptés particulièrement pour les enfants plus âgés et plus grands.

La mère de Kinzey a rapporté ici les résultats de sa recherche concernant les sièges auto : « Il y a 3 sièges de voiture qui vont jusqu'à 27kg (Snugseat), 36 kg (Britax seat) et 48 kg (Gorille, fait en plastique rotomoulé et d'une longueur de 10ans) que vous pouvez continuer à utiliser avec un harnais à 5 points. »

## Voyager

Parcourir de longues distances avec un enfant « spécial » peut être particulièrement pénible, puisque bien souvent vous ne pouvez pas expliquer ce qu'il se passe, et que la notion de patience leur est plutôt inconnue. Un conseil, suivi par de nombreux parents est d'acheter un lecteur portatif de cassette vidéo ou DVD pour voiture

## Les problèmes de comportement

Nos enfants, en général, ne présentent pas de troubles de comportements qui les excluent de la norme, mais du fait des problèmes de communication qu'ils rencontrent, leur inculquer des notions de discipline est quelque chose de difficile.

*Le papa de Rebecca écrit : « Nous avons eu beaucoup de chance, en utilisant une combinaison de « temps morts » face aux mauvais comportements et un ensemble de mesures susceptibles de renforcer les bons comportements, basés sur des méthodes employées dans l'Analyse Comportementale Appliquée (ABA) pour les enfants autistes. Nous nous assurons que nous procédons à l'encouragement des bons comportements avec des récompenses que Rebecca aime (sources de renforcement). L'idée est de trouver quelque chose renforçant et augmentant le comportement désiré qui prend place. Tout ceci nous a été conseillé par un psychologue comportemental il y a un an et Rebecca a fait de gros progrès. Suite à ses conseils Rebecca a été orientée dans une école pour autiste et elle y fait de gros progrès. Le spécialiste du comportement nous a dit beaucoup de choses (qui à posteriori paraissent évidentes), sur comment, sans le savoir, nous renforçons les comportements inadéquats de Rebecca »*

Certains enfants manifestent des comportements modérément compulsifs mais qui peuvent être perturbants, destructeurs et parfois difficiles à contrôler.

*La maman de Sabrina écrit « Sabrina, notre fille de 6 ans s'arrachent tous les cheveux sur un côté de la tête. Nous avons tout essayé en la coiffant avec une queue de cheval ou des nattes ou en essayant de la distraire avec autre chose mais la seule chose qui a donné des résultats a été de lui couper court de façon à ce qu'elle ne puisse plus les entourer autour de ses doigts. Au bout de 2 coupes de cheveux elle s'est désintéressée de ces derniers et nous avons pu les lui laisser repousser »*

Un autre comportement compulsif consiste à pincer. Certains parents doivent recourir à des traitements pour arrêter ces comportements.

*La maman de Sabrina écrit « notre fille a eu ce problème parmi d'autres troubles du comportement. En ce moment elle est sous Paxil et Risperdal, 2 médicaments l'aident à se contenir. Depuis qu'elle a commencé son traitement, elle est moins rebelle, et en toute honnêteté elle a changé. Je sais que chaque enfant est différent et ce qui marche pour un ne donne pas forcément des résultats positifs pour les autres mais peut être que commencer un traitement pour les troubles du comportement peut aider »*

*« Cassidy n'a jamais pincé, mais elle a eu une période où elle mordait, une période où elle quittait son pyjama, une période où elle enlevait sa couche, une période où elle vidait les placards et une période où elle vidait les tiroirs du bureau. A chaque fois nous nous disions, « elle va se fatiguer », mais la période pendant laquelle elle mordait a été la seule qui a disparu d'elle-même. Nous y avons contribué avec des « ne mords pas ton frère dits de façon ferme ». Pour les autres, elles nous ont finalement suffisamment fatigués pour prendre des mesures sévères. Sherry a mis des boutons sur ses pyjamas, nous avons rajouté de l'adhésif sur ses couches, nous avons fermé le bureau et mis des crochets pour fermer les portes des placards. Après 3 semaines à ne plus pouvoir faire cela, elle a oublié et nous n'avons plus eu de problèmes ».*

## Qu'est-ce que je peux faire pour aider mon enfant à atteindre son potentiel maximum ?

### L'attitude

Votre attitude face au potentiel de votre enfant va avoir une grosse influence sur ce dernier. Il est primordial que vous et toute personne qui travaille avec votre enfant y croit à 100%, ou bien vous ne vous investiriez ou ne pousserez pas les autres à s'investir suffisamment pour que votre enfant atteigne le maximum de ses capacités. Quand ce guide n'était qu'un concept dans ma tête, une pensée m'a fait hésiter, je craignais que certains parents puissent penser que leur enfant ne parlerait probablement jamais ou pas avant très longtemps et qu'ils créent une pression sur leur enfants ou les thérapeutes qui s'en occupent. S'il vous plaît utilisez ce guide comme un moyen pour trouver des solutions et pas comme un facteur limitant.

Une des premières choses et le plus grand challenge que vous allez rencontrer est la haine, le ressentiment et/ou la pitié qui vont survenir en même temps que vous allez prendre conscience que votre enfant est différent. Une fois que la colère aura disparu, vous allez, je l'espère voir votre enfant avec un regard différent, il faudra vous demander non pas ce qu'il ne peut pas faire mais ce qu'il peut offrir.

*La maman de Reagan a apporté sa vision, vous pouvez être ou ne pas être d'accord mais elle résume assez bien tout cela : « J'ai une vision différente de la vie de part les besoins spéciaux de Reagan. J'ai plus de patience, plus de compassion et une foi chrétienne plus forte. Au cours de nos plus grandes batailles nous remportons nos plus grandes victoires. En tant que parents d'enfants spéciaux, nous traversons des obstacles que la plupart des autres familles ne rencontreront jamais. Cela nous rend plus forts, nous donne une résistance que la plupart des gens n'auront jamais la chance de comprendre. Mikeal et moi sommes si reconnaissants envers Dieu de nous avoir donné notre bébé miracle ; et ses victoires ont déjà été une source d'inspiration pour de nombreuses personnes »*

Vous allez avoir des bons et des mauvais jours. Quand votre enfant remporte une petite victoire, souvent quelque chose auquel les autres parents n'attacheraient pas d'importance, vous allez être plein d'espoir.

D'autres jours quand un enfant dira quelque chose de cruel ou que vous êtes confronté à la douloureuse constatation concernant le retard de votre enfant, vous pleurerez toutes les larmes de votre corps et vous aurez envie de cogner sur quelque chose tellement tout cela est injuste.

## **La Thérapie**

La plupart de nos enfants ont de multiples thérapies : ergothérapie, physiothérapie, orthophonie, tout au long de leur enfance. Au cours des prochaines années vous allez en savoir plus sur la motricité fine, la motricité globale, les projets éducatifs personnalisés, la stimulation vestibulaire, les étapes du développement que vous ne l'auriez jamais imaginé. La plupart des états ont au moins une partie de ces thérapies gratuites et disponibles en maternelle et certains services sont disponibles dans le système scolaire lorsqu'ils atteignent l'âge scolaire. Vous allez avoir beaucoup de travail pour connaître les programmes disponibles dans votre état. La prise en charge des thérapies varie beaucoup d'une assurance à l'autre.

*Comme beaucoup d'enfants diagnostiqués 22q13, Cassidy a eu de l'ergothérapie, de la physiothérapie et de l'orthophonie depuis que nous avons constaté un retard de développement bien avant que nous ayons le diagnostic génétique. Le conseil le plus important que nous pouvons donner au sujet des thérapies est qu'il est nécessaire de trouver quelqu'un qui accroche avec votre enfant et qui croit en ses capacités pour l'aider à relever tous ces défis. Nous avons eu des thérapeutes qui pensaient que Cassidy était autiste, mais la vérité était qu'elle n'avait pas confiance en eux, elle évitait leur regard et leurs efforts. N'hésitez pas à abandonner un thérapeute pour un autre. Si ça ne fonctionne pas, le thérapeute est aussi frustré que vous et votre enfant, et il est préférable pour tout le monde d'en changer. En général les thérapeutes sont très impliqués dans leur fonction et ils connaissent l'importance d'un bon duo « patient/thérapeute », ils ne vous en tiendront pas rigueur si vous essayez avec quelqu'un d'autre*

*Nous avons eu beaucoup de succès avec l'hypothérapie (thérapie à cheval) et en amenant Cassidy à dans une université proche qui avait une piscine avec de l'eau chauffée à la température corporelle. Pour une petite fille qui avait de grandes difficultés à apprendre à marcher sur la terre ferme, nous étions stupéfaits de voir la vitesse à laquelle elle a appris à marcher dans l'eau. Elle mettait même la tête sous l'eau, retenant son souffle et riait quand elle sortait la tête pour prendre une respiration.*

*La maman de Hedy dit ceci à propos des thérapeutes : Soyez difficiles, essayez en plusieurs et choisissez en un que vous appréciez personnellement parce que vous allez passer beaucoup de temps avec eux et vous devez pouvoir communiquer facilement »*



*La maman de Reagan va plus loin « Ne perdez pas votre temps (et celui de votre enfant) si vous pensez que les connaissances du thérapeute sont limitées, suivez votre instinct et n'hésitez pas à parler si quoi que ce soit vous dérange »*

## **Intégration sensorielle**

Une autre thérapie connue efficace pour nos enfants est la thérapie sensorielle d'intégration, indiquée en général pour les enfants qui sont incapables d'intégrer certaines informations provenant des systèmes sensoriels.

*La maman de Shannon a donné de bonnes informations sur ce sujet : en répondant à un email sur le site « Si Cassidy a des temps de repli, plusieurs explications possibles me viennent à l'esprit. L'une d'elle est la suivante . Vous n'abandonnez pas lorsque Cassidy est perturbée émotionnellement vous lui êtes utiles en comprenant son comportement et elle fera tout pour éviter les situations qu'elle n'aime pas.*

*Une autre façon de voir est que Cassidy vous fait part de ses besoins pendant un instant et vous y êtes attentifs. Nous avons du relever de nombreux challenges avant d'avoir ce type de raisonnement.*

*Une chose que nous avons remarquée est que Shannon est très sensible sur certains points, elle a de grandes difficultés à manger dans les restaurants bruyants. Elle a été testée pour les désordres d'intégration sensorielle (SI) depuis peu. Je pense que les enfant qui présentent un SI sont perturbés par le bruit; la lumière, le toucher les ports de vêtements, plus facilement car ils ont des difficultés à traiter toutes les stimulations ou que les stimulations extérieures sont pour eux plus intenses que pour nous. Il est courant d'avoir des désordres sensoriels lorsqu'il y a autisme ou infirmité motrice cérébrale. On a également remarqué que lorsque Shannon est soumise à trop de sensations, elle se réfugie dans un espace étroit : sous une table ou dans une baignoire. Certaines informations sur les SI peuvent aider les professeurs de Cassidy à gérer son comportement. Vous pouvez faire évaluer Cassidy pour le SI. Les tests sont généralement réalisés par les ergothérapeutes. J'ai demandé une évaluation par le SIPT qui est un test certifié. Le SIPT est un test standard pour le SI pour les enfants de plus de 5 ans. Comme Shannon avait moins de 5 ans elle n'a pas été testée suivant le SIPT, mais je continue à demander ce test car je suis sûre que ces spécialistes ont de nombreuses connaissances dans ce domaine. Il existe un groupe appelé « Sensory Integration International » et je pense qu'il ont un site Web qui peut vous donner l'adresse de gens certifiés pour faire passer le test près de chez vous.*

*La maman de Zach essaie actuellement la thérapie d'intégration sensorielle avec beaucoup de succès : « je veux partager certaines victoires que nous avons eu avec Zach. Je suis toujours intéressée par ce qui a marché pour les autres enfants en me disant que ça peut aussi marcher pour nous. Zach a commencé dans un nouveau service à la fin novembre. Ce service est spécialisé dans l'intégration sensorielle. Ils utilisent de nombreuses balançoires ; des matelas à eau, des oreillers de différentes formes, des trampolines, des brosses qui stimulent les sens de Zach et l'aident à mieux se gérer. A cause des maladies et des vacances de Noël, Zach n'y est pas allé fréquemment jusqu'au début de l'année. Depuis il fait des progrès énormes. Zach marche mieux, mâche moins et fait plus de sons. Il a aussi commencer à imiter les sons : Winko Wonco pour winkle winkle, dit baba pour bye bye. Bien sur il fait tout cela en présence de ses thérapeutes mais pas avec nous. La seule chose qu'il nous dise est un « ha » pour « hi » occasionnel ».*

## **L'Analyse Comportementale Appliquée (ABA)**

Il y a une nouvelle approche qui gagne du terrain et qui est efficace pour aider améliorer le comportement de nos enfants : c'est l'Analyse Comportementale Appliquée (ABA). Elle a été à la base développée pour des enfants autistes. La maman de Shannon a envoyé cette excellente discussion sur le site :

*. C'est une méthode pour apprendre. ABA est utilisé avec des enfants autistes et s'appuie sur les recherches d'Ivar Lovas de UCLA qui a développé un programme intense de 40 heures par semaine pour des étudiants qui ont un retard mental avec et sans autisme. Il en résulte qu'il sont capables d'apprendre beaucoup. Parce que le début des recherches commencées par Lovas était orienté sur des enfants souffrant d'autisme, il y a eu une association ABA= traitement pour les autistes. Cependant si vous lisez l'introduction du livre Teaching Developmentally Disabled Children de Lovas vous verrez clairement qu'il s'est intéressé sur aux résultats d'ABA pour tous les enfants souffrant d'un retard mental et pas seulement d'autisme. Un autre livre qui valide l'approche comportementale avec un programme éducatif Behavioral Intervention for Young Children with Autism de Catherine Maurice.*



*Certains parents ont mis en place leur propre programme à partir de ces livres. Un autre bon livre «[Steps for independence](#) est dédié à l'apprentissage des compétences nécessaires à la vie de tous les jours. Pour les enfants qui ont des besoins spéciaux, bien que ce ne soit pas un programme ABA complet.*

Il y a un groupe appelé *L'ABA For All* que l'on peut contacter par email [ABA4ALL@egroups.com](mailto:ABA4ALL@egroups.com); destiné aux personnes qui utilisent ABA avec des enfants qui ne sont pas autistes.

## **Les activités**

Une chose que vous pouvez faire pour aider votre enfant à se développer au maximum est de le maintenir actif et de l'impliquer dans un maximum d'activités. Beaucoup de parents ont découvert qu'ils avaient sous-estimé le nombre d'activités qui peuvent convenir à leurs enfants. D'autres parents ont remarqué que quand ils ont lancé un nouveau défi à leur enfant en l'inscrivant dans une nouvelle activité, cela a amené des réactions positives en terme de stimulation et de nouvelles acquisitions.

*Cassidy nous a surpris à 2 reprises. Elle avait 3 ans et nous nous sommes inscrits à une thérapie en piscine à eau tiède le week-end. Nous y sommes allés en nous disant qu'elle ne saurait se débrouiller dans l'eau. À notre grande surprise elle a aimé l'eau et maintenant (elle a 6 ans) quand nous allons à la piscine, elle adore, passant de la position assise à un étirement sous l'eau ou elle tourne et tourne en poussant sur ses jambes qu'elle ramène sous ses fesses et retenant sa respiration pendant environ 10 secondes. La plus grande leçon que nous en avons tiré est qu'elle apprend, avec des difficultés, mais elle apprend. Nous continuons à l'exposer à de nouvelles situations qui représentent un défi pour elle, ce sont de nouvelles opportunités.*

Plusieurs parents nous ont rapporté que les enfants aimaient beaucoup l'eau. La mère de Stéphanie écrit :

*« Ma Stéphanie a commencé, à 4 ans à suivre une thérapie en piscine. Son thérapeute pensait que cela pourrait l'aider à stimuler la marche et à se maintenir plus facilement. Stéphanie va à la piscine depuis environ 2 mois et elle adore cela. Elle est aidée par son thérapeute qui la soutient lors de la baignade. Elle n'est pas encore prête à rester seule. Mais pendant qu'elle est dans l'eau elle donne constamment des coups de pied dans l'eau et sourit. C'est stupéfiant comme certains de nos enfants aiment l'eau. ».*

*Cassidy nous a également beaucoup surpris lorsque nous avons essayé le ski adapté, en suivant les suggestions de son thérapeute. À seulement 5 ans, après quelques séances, son professeur lui a appris à se tenir d'elle-même en l'aidant avec un appareillage adapté qui maintient les skis dans la position chasse-neige et lui permet de tourner. Elle était capable de skier en bas d'une colline.*

L'équitation, le camping et la promenade sont aussi des activités qui ont été essayées avec succès.

## **Les Traitements Médicaux**

Il n'y a pas ce jour de traitement médical pour corriger la délétion 22q13 (ni aucune autre délétion). Au fur et à mesure que les connaissances sur la thérapie génique augmentent, on peut espérer pour le futur, mais aujourd'hui, personne ne sait corriger cette délétion.

L'espoir est plus grand qu'un jour on en apprenne plus sur ce qu'il manque et pourquoi ce manque crée les symptômes que nous constatons chez nos enfants. Quand cela arrivera il sera peut-être possible d'alléger certains symptômes de la maladie en améliorant le système biochimique de nos enfants et en leur donnant une partie de ce qu'il leur manque. Par exemple si nous avions su que Cassidy avait cette anomalie génétique alors que sa mère était encore enceinte, et si la technologie l'avait permis nous aurions pu remplacer les hormones, protéines...manquant et son cerveau aurait pu se développer correctement.

Pour le moment il y a peu de chose que nous connaissons et qui peuvent être faites autres que les traitements médicaux permettant de traiter les symptômes décrits plus haut et les thérapies qui permettent à nos enfants d'évoluer au mieux de leurs possibilités. Un domaine inexploré et qui peut être une grande avancée pour nos enfants peut provenir de la recherche sur l'autisme. De nombreux enfants partagent les difficultés d'expression et de perception avec les enfants autistes. En fait les enfants avec une délétion 22q13 ont un score élevé dans les tests pour autistes. Les chercheurs sur l'autisme ont documenté des découvertes intéressantes en augmentant les vitamines et les minéraux, particulièrement, les

vitamines C ; B3 et B6 et le magnésium. Les médecins n'ont pas réellement adhéré avec ces résultats, mais il y a des indications selon lesquelles ces vitamines et minéraux pourraient aider nos enfants.

Je ne conseille aucunement ce traitement, je ne suis pas médecin et nous n'avons jamais essayé ces vitamines avec Cassidy, mais je vous recommande de visiter les sites sur l'autisme pour en apprendre plus.

### **Qu'est-ce que je peux faire pour moi ?**

Vous avez un immense travail devant vous, d'où la nécessité de vous préparer. Vous devez vous instruire sur tout ce qui est disponible pour aider votre enfant, mais vous devez également avoir des connaissances sur ce qui peut vous aider. Vous n'êtes pas surhomme ou « super femme », et il arrivera des jours, des semaines, des mois, et des années où ce travail semblera trop important pour pouvoir continuer à gérer la situation.

### **Les Groupes de Soutien**

Les groupes de soutien peuvent vous aider beaucoup pour deux raisons. D'abord, ils permettent de trouver de nouvelles idées pour comprendre les problèmes que vous rencontrez tous les jours, et en plus, ils constituent une source très importante de communication, il est tellement important d'avoir quelqu'un à qui parler qui comprenne ce que vous vivez . Vous aurez besoin de quelqu'un qui puisse vous écouter lui raconter les choses terribles que vous traversez sans avoir une réponse stupide du style « Cela va certainement s'améliorer en grandissant. J'ai un cousin qui n'a pas parlé jusqu'à 4 ans et il est à l'université maintenant ».

Le groupe de soutien pour la délétion 22q13 a été créé en 1998 par Kathy Phelan, au départ au centre Génétique de Greenwood en Caroline du Sud et aujourd'hui à l'hôpital des enfants de TC Thompson à Chattanooga dans le Tennessee. Le groupe était au départ composé de 8 familles il a grandi et est composé aujourd'hui d'une centaine de familles à travers le monde. La mission de ce groupe est d'établir un lien entre les familles qui vivent avec quelqu'un qui a la délétion 22q13 et donner aux familles et aux professionnels l'occasion d'échanger.

Le groupe s'est rencontré pour la première fois à Greenville, 20 familles des 23 inscrites. Environ 30 familles ont participé au 2eme rassemblement en 2000 à Columbia en Caroline du Sud. Le 3eme rassemblement est prévu en juin 2002 et avec la participation de 40 familles. Ce rassemblement donne l'opportunité de rencontrer de nombreuses autres familles et de poser des questions au généticiens et pédiatres qui y sont présents. Les intervenants sont sélectionnés, des pauses sont prévues pour que les familles puissent discuter entre elles. Ce groupe édite un bulletin trimestriel et un a un répertoire qui contient des informations sur les familles pour aider ces dernières à entrer en contact avec d'autres.

Ce groupe de soutien a été une grande aide pour ceux qui ont pu aller au rassemblement; mais les dépenses engendrées par le voyages sont trop importantes pour certaines familles. Une aide partielle pour les 3 premiers rassemblements a été obtenue de la Fondation Mikel de Centre Génétique de Greenwood.

Ce Groupe de soutien a été la base de la Fondation et a obtenu un statut d'association à but non lucratif. On espère que ce statut aidera à trouver des fonds pour faire face aux coûts des futures réunions, et aider certaines familles à satisfaire les besoins de leurs enfants.

Il y a également des groupes virtuels de soutien avec des bulletins et des pages internet qui contiennent beaucoup d'informations, mais il n'y a aucun endroit où vous pouvez aller pour pleurer ou rire. Il y a beaucoup de groupes de soutien qui traitent problèmes semblables, et ils le font gratuitement. L'infirmité motrice cérébrale est probablement le plus commun auquel s'intéresse le Groupe de soutien de la délétion 22q13. Les enfants atteints de infirmité motrice cérébrale peuvent manifester un retard de croissance dans un ou plusieurs domaines, et ils ont les mêmes défis que nous. Vous constaterez que les degrés d'atteinte varient considérablement chez ces enfants. Vous êtes presque assurés de vous lier avec quelqu'un qui doit relever les mêmes défis que vous. Ce genre d'échange peut réellement changer vos perspectives et améliorer votre attitude.

### **Les temps de « repos »**

Beaucoup d'états offrent une certaine forme de programme d'aide pour les parents d'enfants handicapés; ils vous mettent notamment en rapport avec les organismes d'assistance à l'enfance qui ont été particulièrement formés dans ce domaine. Certains états subventionnent également une d'assistance partielle pour permettre aux parents de prendre une pause de temps en temps.

## **S'engager**

La plupart d'entre nous sont frustrés de ne rien pouvoir faire pour que notre enfant aille mieux. Une bonne façon d'atténuer cette frustration est de jouer un rôle actif dans notre « communauté virtuelle »  
Le comité 22q13 a des groupes de parents qui travaillent pour la communication, la collecte de fonds, la planification de conférence, l'appui de recherches, les activités des membres, etc. ; ces tâches sont si importantes qu'environ trente parents y sont impliqués.

## **Législation et déléation 22q13**

### **Les accusations d'abus**

Aussi dur que cela puisse paraître; il est clair que les enfants porteurs de handicaps sont plus victimes de maltraitance physique que les autres enfants. Pour cette unique raison vous pouvez être suspecté de maltraiter votre enfant par les enseignants, les médecins, les garderies.....ceux qui de part leur métiers sont habitués à voir de la maltraitance. Malheureusement pour beaucoup d'anomalies et pour la déléation 22q13 en particulier, il y a un taux plus élevé de blessures du fait du manque de coordination, de force, et de temps de réaction. Vous devez être averti de votre vulnérabilité dans ce domaine et avoir la bonne démarche pour vous protéger.

D'abord vous devez trouver un interlocuteur qui travaille dans le centre de soins avec qui vous êtes en confiance et avec qui vous échangez exclusivement si possible. Ceci permet à la personne de se familiariser avec les «bizarreries» et les problèmes de votre enfant.

Ensuite si une accusation de maltraitance est portée, une pièce que vous devez amener au dossier est l'importance que vous accordez aux besoins de votre enfant. Avez vous annulé un nombre important de rendez chez les thérapeutes de votre enfant? Êtes vous impliqué dans la classe de votre enfant?

Ce type de remarque peut donner une mauvaise image de vous et peut avoir comme conséquence le placement de votre enfant.

### **L'égalité des Droits Pour la personne handicapée**

Dans chaque pays, il y a des lois qui protègent, au moins à un certain degré, les droits des personnes handicapées contre toute forme d'injustice sur le plan de l'éducation, des finances et de l'emploi. Il est important de se familiariser avec les lois de votre pays pour pouvoir protéger votre enfant.

### **L'assurance médicale**

*Spécifique US\*\*\*\*\**

### **L'assurance-vie**

La demande de Cassidy pour avoir une assurance-vie a été rejetée à plusieurs reprises. Il semble qu'elle ne peut en bénéficier avant au moins l'âge de 12 ans.

### **Planifier les revenus**

Planifier l'avenir financier pour les enfants handicapés est quelque chose de très compliqué. D'une certaine façon on veut laisser à nos enfants suffisamment d'argent pour subvenir à leur besoin mais on veut également qu'ils aient accès aux soins et aux prises en charge publiques qui peuvent être supprimés si votre enfant a trop de revenu. Si vous souhaitez placer de l'argent pour votre enfant il est préférable de rencontrer un conseiller spécialiste dans le domaine et qui vous présentera les avantages et les inconvénients du placement auquel vous pensiez.

## Les problèmes de scolarisation

Cette discussion est commune à tous les enfants porteurs de handicaps

### **Planifier l'éducation**

Dans de nombreux pays on recommande aux enfants d'avoir un projet éducatif qui est fonction des besoins et des capacités de l'enfant. En tant que parent vous avez droit à des aides pour la rédaction de ce projet éducatif et vous devez être l'avocat le plus engagé de votre enfant. Connaissez les lois applicables au système scolaire pour votre enfant et demandez l'aide des experts médicaux et des professionnels pour vous assurez que votre enfant ait la scolarité la plus appropriée.

### **Les changements**

Certains enfants ont des difficultés à intégrer les changements. Dès que leur environnement change ils semblent perdre leur repère et toute confiance en eux, ils deviennent irritables et se replient.

*Nous avons adopté une attitude pour épargner les changements à Cassidy. Elle a ses thérapies toutes les semaines les mêmes jours et voit toujours le même thérapeute. Quand un changement est inévitable, nous essayons de le rendre « routinier », faire en sorte qu'il se passe au même moment et dans le même ordre au cours de la journée.*

### **La régularité**

Un trait commun que j'ai pu observer dans les discussions entre parents est que ces derniers sont satisfaits des programmes scolaires à cause des routines qui sont mises en place dans la classe. C'est encore une observation que nous partageons avec les parents d'enfants autistes

*Dans le premier programme de maternelle de Cassidy, l'environnement était plutôt routinier mais sans que la routine soit stricte et Cassidy n'était pas inquiète.*

*Après nous avons eu beaucoup de chance de trouver un programme merveilleux pour les 3 et 4 ans dans notre école locale ou les thérapeutes et les professeurs veillaient à ce qu'il y ait un rythme très régulier. La même chose était faite aux mêmes heures, jour après jour et Cassidy a commencé à s'inscrire dans le programme et à anticiper ce qu'il allait se passer après et de ce fait à participer de plus en plus à la classe. Nous avons pensé que ceci était lié à son retard dans le traitement de l'information qui était considérable (évalué par les thérapeute de 10 à 15s). Avec le décalage entre le moment où Cassidy entend une information et le moment où elle est capable de la traiter il était difficile pour elle de s'intéresser. Comment conduire sur une autoroute si votre voiture ne dépasse pas les 50 km/h ??? Malgré tout cela grâce à un rythme très régulier elle était capable d'anticiper les événements et de pallier à ses retards. Ce n'est pas une caractéristique rare des enfants handicapés et votre école devrait être coopérative en rythmant correctement le déroulement de la journée.*

### **L'intégration**

L'intégration est le processus qui permet d'intégrer un enfant qui a des besoins spéciaux dans une classe d'enfants normaux. L'intégration peut se faire de façon partielle, l'enfant ne va qu'une partie de la journée dans une classe normale ou bien il peut participer à la classe toute la journée.

Lorsque l'enfant va toute la journée en classe cette dernière est en général composée d'une enseignante chargée de la classe, d'une enseignante « spéciale » chargée d'adapter les activités habituelles aux enfants handicapés et de plusieurs enseignantes de soutien qui aident chaque enfant qui a des besoins spécifiques.

*Nous avons vécu des situations mitigées concernant l'intégration scolaire de Cassidy. Cassidy a été dans un programme de pré -maternelle de 3 et 4 ans ou il y avait 10-12 enfants handicapés dont 4 ou 5 en intégration complète et cela a très bien fonctionné Ensuite quand Cassidy a commencé la maternelle elle était dans une classe de 12 enfants « ordinaires » et 5 enfants handicapés. Malheureusement la maîtresse traitait Cassidy (et nous aussi) comme si nous venions de Mars et la maîtresse de soutien dédiée à Cassidy devait aussi venir en aide aux autres enfants. Donc l'enseignante de la classe ne voulait pas s'occuper d'enfants handicapés et la maîtresse dédiée aux enfants handicapés avaient d'autres tâches à effectuer dans la classe. Pour couronner l'ensemble il n'y eu pendant une grande partie de l'année qu'une seule aide au lieu des 2 prévues. C'était une situation désastreuse. De tout cela, nous avons retenu que, si vous évaluez une salle de classe d'intégration, vous devez prendre en considération quelque chose qui nous a*

*complètement échappé, à savoir que l'attitude de l'enseignant chargée de la classe est aussi importante que celle de l'enseignant qui vient en aide à nos enfants.*

### **Les cours à domicile**

En raison de certains problèmes décrits ci-dessus, il est normal de considérer le choix de la scolarisation à domicile pour nos enfants. La première chose que vous devez savoir est qu'il n'y a absolument aucun précédent légal qui vous interdirait de recourir à la scolarisation à domicile sur la base de son diagnostic. Plusieurs sites Web cités au dernier chapitre de ce document fournissent des nouvelles très actuelles sur les questions légales concernant des enfants ayant des besoins spécifiques.

Étant donné que vous avez légalement le droit de scolariser votre enfant à domicile, vous êtes tentés de vous poser la question suivante : «Est-ce mieux?». Malheureusement beaucoup de familles n'ont pas les moyens financiers suffisants pour une scolarisation à domicile. Nombreux sont ceux pour qui la scolarisation à domicile n'est pas l'option retenue ; mais si vous avez une bonne situation financière, vous pouvez reconsidérer la question..

### **La Recherche du Chromosome 22q13**

Le chromosome 22q13 a presque été totalement décodé et il a été le premier chromosome sur lequel une recherche a été faite. Le chromosome 22 a été sélectionné pour être le premier séquencé à cause de sa petite taille comparé aux autres chromosomes mais également parce qu'il est lié à d'autres syndromes d'origine génétique. Dire que le chromosome 22 a été complètement séquencé peut donner l'impression que nous connaissons tout à son sujet mais ceci n'est pas tout à fait vrai. Pour commencer nos connaissances sur la façon dont les chromosomes affectent le développement est très limitée. Nous savons qu'il y a de nombreuses zones de nos chromosomes qui codent la production de protéine, mais il apparaît que ces zones représentent seulement une petite portion des chromosomes

Les parties non codantes sont en grande partie désignées sous le nom de « déchets » de l'ADN, mais il devient apparent que ce n'est pas parce que ces parties ne codent pas une protéine, qu'elles ne contiennent pas des informations utiles.

Un bon article sur la «connaissance actuelle» de la façon dont la délétion du gène ProSAP affecte la croissance et le développement du système nerveux de nos enfants, peut être consulté à partir du lien : <http://www.journals.uchicago.edu/AJHG/journal/issues/v69n2/012885/012885.html> :

### **Les Ressources de l'internet**

Présenter cette liste n'implique aucun appui d'une quelconque entreprise ou d'un quelconque organisme. C'est simplement une liste représentative des sites que nous les parents avons trouvé utiles.

### **Le groupe de soutien 22q13 et des sites personnels**

Pour commencer, le chromosome central 22 est un bon site car il contient un beaucoup de renseignements utiles <http://www.nt.net/~a815/chr22.htm>.

Le site de Yahoo <http://groups.yahoo.com/group/22q13> permet de trouver de bonnes discussions, des liens, et des documents intéressants. Le père de Cassidy est le modérateur de ce site. Si vous êtes nouveau dans le groupe et que vous souhaitez passer en revue les trois années précédentes de discussions, nous recommandons plutôt d'essayer de lire entièrement les « posts », tout en téléchargeant les archives situées dans la section « fichiers ». Ces archives sont mises à jour quand les discussions passent à raison de 500 "posts" et ils alors sont beaucoup plus faciles à lire.

Il y a un autre site Yahoo que nous avons commencé à visiter au printemps 2002; ce site est réservé aux professionnels (thérapeutes, médecins, éducateurs, chercheurs, etc.) qui travaillent avec nos enfants. Ce site est situé chez <http://groups.yahoo.com/group/22q13Professionals> et le père de Cassidy en est également le modérateur.

Le Comité de discussion 22q chez <http://www.nt.net/~a815/22q13.htm> organise des débats sur 22q11 et 22q13.

## L'autisme

Le centre d'étude sur l'autisme <http://www.autism.org> est associé à une société appelée «Autism Research International» chez <http://www.autism.com/ari> et ces deux entités font de nombreuses recherches sur l'autisme.

## Les projets éducatifs individuels :

Il y a deux sites indispensables qui regroupent une variété importante d'informations détaillées et de résumés sur projets éducatifs individuels <http://www.ideapractices.org/index.php> et [www.fape.org](http://www.fape.org).

La liste de contrôle du point 72 IEP chez <http://www.isn.net/~jypsy/72iep.htm> est un grand site concis que l'on peut utiliser pour commencer.

Pour vous encourager réellement dans la préparation de votre projet, visitez le site des Parents Panthères <http://home.epix.net/~mccross/8panther.html>. Pour un bon traitement détaillé, consultez le site de Wrightslaw en cliquant sur le lien suivant : [http://www.wrightslaw.com/advoc/articles/iep\\_guidance.html#Law\\_and\\_Regulations](http://www.wrightslaw.com/advoc/articles/iep_guidance.html#Law_and_Regulations)

## L'intégration scolaire

Le réseau d'intégration scolaire de la Floride <http://www.rushservices.com/Inclusion/homepage.htm> contient de bonnes informations concernant la manière de faire vivre l'intégration à votre enfant.

Le consortium sur des pratiques d'intégration peut être consulté en cliquant sur le lien <http://www.asri.edu/CFSP/brochure/abtcons.htm#briefs>

## Éducatif/informationnel – la génétique et la biologie

Les pages de la biologie de Kimball que l'on peut lire sur <http://www.ultranet.com/~jkimball/BiologyPages> constituent vraiment un bon dictionnaire en ligne de beaucoup de terminologies et de sujets.

Le site électronique central du dogme MIT que l'on peut consulter en cliquant sur le lien <http://esg-www.mit.edu:8001/esgbio/dogma/dogmadir.html> est une œuvre très lisible et moyennement technique sur l'ADN, la réplique, et d'autres sujets génétiques. C'est là un excellent site électronique éducatif pour n'importe qui voulant en apprendre

Vous voulez voir l'image complète du chromosome 22? Allez à l'université de Californie chez le navigateur de génome de Santa Cruz sur <http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgTracks> et vérifiez de l'extérieur tout détail que vous pourriez probablement voir. C'est de loin l'outil de l'image du chromosome le plus complet que j'aie trouvé jusqu'ici. Si vous atteignez la page du chromosome 22 et que l'image ne se téléchargera pas, cliquez sur le "Zoom 10x" une ou deux fois pour agrandir suffisamment l'image. Le dernier article de journal portant sur le gène ProSap2 comme cause de plusieurs des symptômes liés à la suppression 22q13 peut être trouvé au lien <http://www.journals.uchicago.edu/AJHG/journal/issues/v69n2/012885/012885.html>.

## La Thérapie

L'équitation nord-américaine pour l'association des handicapés chez <http://narha.org/> est une bonne source d'information pour l'hypothérapie.

L'institut d'Upledger chez [www.upledger.com](http://www.upledger.com) fournit des informations sur la thérapie de CranioSacral, qui a été employée avec un certain succès chez certains enfants autistes. La thérapie avec des dauphins (natation et action mutuelle avec des dauphins) est encore considérée comme expérimentale mais plusieurs centres soutiennent l'idée selon laquelle les dauphins ont la capacité extraordinaire d'agir l'un sur l'autre et d'aider des enfants souffrant d'autisme, d'autres désordres neurologiques et de mouvement. Il y a plusieurs sites électroniques sur la thérapie de dauphin tels que [www.dolphinhumantherapy.com](http://www.dolphinhumantherapy.com), [www.aquathought.com](http://www.aquathought.com), et [www.thepeacefamily.com](http://www.thepeacefamily.com).

## Les organismes de ressource

L'organisation Nationale pour les Rares Désordres, Inc. (Nord) a un site électronique [www.rarediseases.org](http://www.rarediseases.org) où vous pouvez vous renseigner sur la législation, la recherche et d'autres questions relatives aux des personnes vivant avec des anomalies rares.

La Société d'accomplissement <http://www.attainmentcompany.com> vend les des technologies adaptées. Le site d'incapacités chez <http://www.dis-abilities.com> est lié à des centaines d'autres sites de ressource. Rifton fabrique des vélos (en réalité des bicyclettes) qui sont solides et bien adaptés aux enfants ayant des besoins spéciaux ; le site de Rifton <http://www.rifton.com> permet d'obtenir des informations sur une ligne complète des produits.

## Les cours à domicile

Il y a un bon article qui, avec quelques liens vers d'autres sites et articles, passe entièrement en revue les cours à domicile <http://www.manslife.com/family/mom/mom0428.html>.

Le Centre de Ressource d'Internet de cours à domicile <http://rsts.net/home/index.htm> est également une source importante d'information

L'université de Technologie du Texas gère une zone indépendante d'écoles accréditées où votre enfant peut prendre des cours par correspondance. Consultez le site <http://www.dce.ttu.edu> pour plus de détails sur leurs programmes d'étude à distance.

## Des dispositifs de communication (nouveaux avec la version 4)

La compilation suivante a été faite par Cyndy, un thérapeute d'un de nos enfants, et elle fournit un résumé très complet de sites pour les dispositifs de communication assistive. <http://www.ablenetinc.com> : Consultez les liens d'«ideas»; ils offrent beaucoup de suggestions pour l'usage de BigMacks et d'autres dispositifs dans divers sites. Bien que plusieurs des activités soient conçues pour les classes, vous pouvez les adapter pour la maison ou à d'autres contextes. (Ablenet fabrique aussi bien le BigMack que de nombreux d'autres commutateurs adaptatifs et systèmes de contrôle de l'environnement.)..

[www.enablingdevices.com](http://www.enablingdevices.com) : Cette compagnie est l'une de mes favorites ; elle fabrique une variété de dispositifs adaptatifs de communication à prix relativement réduit (comparé à certains autres fabricants). Et certains dispositifs rivalisent avec les possibilités d'autres dispositifs beaucoup plus chers.)..

[www.prentrom.com/teaching/teaching.html](http://www.prentrom.com/teaching/teaching.html) : La Compagnie Prentke Romich (RPC) est très spécialisée dans les produits d'excellente qualité (mais aussi très chers !), à savoir les dispositifs AAC. [www.attainmentcompany.com](http://www.attainmentcompany.com) : ce site offre plus de dispositifs, avec des coûts à la fois bas et élevés. Les dispositifs ne sont pas simplement dédiés à la communication (Logiciel éducatif; ressources, etc.)..

[www.dynavoxxsys.com](http://www.dynavoxxsys.com) : Comme dispositifs, je suis au moins plus habitué aux produits de Dynavox mais ils ont été créés pour un usage à long terme et beaucoup de gens les emploient.

[www.bry-backmanor.org/index.html](http://www.bry-backmanor.org/index.html) : On y trouve des tonnes de pages d'activités et des recettes d'images....