



Enfance22

## **1<sup>er</sup>è journée scientifique de formation sur la micro délétion 22q11 en Lorraine**

**Samedi 29 novembre, à l'initiative de la toute nouvelle association lorraine « Enfance22 » s'est tenue la 1<sup>er</sup>è journée de formation sur la micro délétion organisée conjointement avec le CHU de Nancy, la maternité régionale de Nancy, les facultés de médecine et d'odontologie de Nancy, le CHR de Metz Thionville et l'école d'orthophonie de Nancy.**

Cette grande matinée (8h à 13h) était consacrée à l'information des professionnels de la région Lorraine et à leur sensibilisation aux pathologies particulières présentes dans le syndrome de la micro délétion 22q11 et de prise en charge précoce. Accueillie généreusement par Madame Vigneron à la Maternité Régionale de Nancy, lieu symbole de vie qui renforce notre désir de participé à la « naissance » d'un réseau entre professionnels et d'une vraie synergie autour de l'enfant atteint et de sa famille. De créer tous ensemble, pour lui, pour elle, une écoute, une voix ; une voie, un chemin. Celui du possible, de l'espoir pour demain.

**« Bien grandir, bien vivre »  
Devenir autonomes et accéder réellement et  
complètement au monde des adultes.**

### **Plus de 70 participants :**

Médecins, Pédiatres, Médecins de CAMPS et PMI, Associations « Pour des enfants exceptionnels » Picardie, « Creaf » Rhône-Alpes, Orthophonistes et Psychologues avaient répondu présents, ce qui montre bien le besoin d'informations non satisfait actuellement sur ce syndrome, si répandu et pourtant, encore trop méconnu des professionnels libéraux ou institutionnels en contact direct avec les enfants touchés.

La matinée était placée sous la présidence conjointe de Monsieur Bruno Leheup et de Madame Jacqueline Vigneron, tous deux pédiatres généticiens.

Les interventions furent très denses et d'une très grande qualité,

**-Monsieur B.Leheup**, service de Génétique clinique-CHU de Nancy, ouvre la journée en décrivant les signes d'alertes qui permettent à un professionnel de penser qu'il est en présence du syndrome, chez l'enfant mais aussi chez l'adulte, grâce à une description exhaustive des dysmorphies et des pathologies possibles.

**-Madame J.Vigneron**, Service de Médecine Néonatale Maternité Régionale de Nancy, nous décrit la dysmorphie faciale particulière des nouveaux nés, les malformations rencontrées, les caractéristiques comportementales. Elle explique également les signes évocateurs qui peuvent être constatés chez l'un ou l'autre des parents et permettent d'orienter le diagnostic. Enfin elle évoque la période anténatale et la possibilité de diagnostic grâce à l'échographie, mais uniquement dans le cas de malformations cardiaques et sans présager des autres difficultés que l'enfant à naître pourra rencontrer.

-**Madame A.Moulin-Zinsh**, Cardiologue, Service de Cardiologie Infantile -CHU de Nancy, décrit avec l'aide de diapos l'ensemble des malformations cardiaques qui peuvent être rencontrées et les solutions chirurgicales pour les résoudre.

-**Madame M.Marvier-Ardouin**, Psychologue, Centre de référence de la maladie rares CHU de Nancy et Maternité Régionale de Nancy, intervient ensuite sur l'impact psychologique de l'annonce du diagnostic chez les parents de l'enfant à naître ou nouveau né et l'accompagnement dont ils ont besoin pour mettre en route correctement la prise en charge de l'enfant.

-**Monsieur L.Coffinet**, ORL, Unité d'ORL Pédiatrique – CHU de Nancy décrit les problèmes rencontrés au niveau de l'ensemble de la sphère ORL (cavité buccale, pharynx, larynx, oreilles) et la prise en charge particulièrement attentive et spécifique qui est requise afin de ne pas commettre d'erreur.

-**Monsieur E.Simon**, Chirurgien Maxillo-facial, Service de chirurgie Maxillo-Faciale - CHU de Nancy, s'attache plus particulièrement à la prise en charge et les gestes chirurgicaux nécessaires dans les cas de fentes palatines et d'insuffisance vélo pharyngées, son intervention, accompagnée de diapos explicites, prend en compte les différentes pathologies et insuffisances qui peuvent être rencontrées dans le syndrome.

-**Madame D.Droz**, Faculté d'Odontologie –CHU de Nancy, qui nous décrit tous les problèmes de santé bucco-dentaire rencontrés chez les personnes touchées et les moyens de les prévenir.

-**Monsieur M.Debbane**, Psychologue de l'équipe du Professeur Stephan Eliez, Université de Genève- Suisse, de nous décrire les recherches portant sur la micro délétion 22q11 et en particulier les recherches actuelles portant sur la cognition sociale. Des expérimentations sont en cours actuellement et semblent indiquer que des progrès sont possibles grâce à des programmes de remédiations sociales que l'équipe de Genève est en train de tester.

C'est un espoir important pour nos enfants qui sont majoritairement touchés par ces difficultés de socialisation.

-**Madame M.Simonin**, Orthophoniste, Service ORL-CHR de Metz Thionville, nous décrit alors la prise en charge indispensable et l'implication des parents dans cette guidance parentale qui va permettre à l'enfant d'évoluer tout au long de sa petite enfance, mais également ensuite, tout au long de sa scolarité, en collaboration avec l'équipe éducative. Elle insiste sur la nécessaire collaboration entre tous les intervenants gravitant autour de l'enfant pour son développement harmonieux, tant physiologique que psychologique. (Parents, médecins, orthophonistes, psychologues, kinésithérapeutes, psychomotriciens, enseignants)

-En collaboration avec **Madame C.Strazielle**, Faculté d'Odontologie et Chu de Nancy, Madame C.Strazielle nous décrit plus spécifiquement les troubles fonctionnels de la cavité buccale et les prises en charges très spécifiques requises.

**Madame C.Strazielle** nous rapporte les résultats de l'étude entreprise à propos de ces troubles mentionnant :

- le caractère hypotonique des sangles labio-jugales et linguales et leur conséquence sur les praxies
- les troubles ventilatoires, respiration buccale ou mixte, bouche ouverte au repos, mauvaise position de la langue
- déglutition trop souvent dysfonctionnelle et troubles de la phonation

Tous ces dysfonctionnements possibles nécessitent une prise en charge spécifique et précoce afin d'éviter qu'ils ne s'installent et perdurent.

-**M-C.Dellavedova**, présidente de l'association « **Enfance22** » a clôturée la réunion en décrivant les buts et les objectifs de l'association lorraine. En remerciant les organisateurs (tout particulièrement Le Pr **C.Strazielle**, Dr **J.Vigneron** et Mme **C.Pelletier**), intervenants et thérapeutes pour leur investissement et leur désir d'œuvrer en Lorraine à une prise en charge globale et mieux structurée, ainsi que les **laboratoires Gallia**, **Synergie Santé** et la **Société EstMulticopie pour leur soutien**.