

www.integrascal.fr

un outil au service de la scolarisation
des enfants porteurs d'une micro
délétion 22q11

Dr Sonia NOEL-COUEILLARD

Plan

- I. Présentation du site www.integrascol.fr
 - La création du site
 - Les objectifs
 - Le contenu

- II. Présentation de la fiche « microdélétion 22q11 »

La création du site

- Constat initial
- Loi du 11 février 2005
- Initiative du Dr Postel-Vinay (Service Génétique Médicale – Hôpital Necker) **en lien avec l'INSHEA**

Création du site
integrascal.fr

avec soutien ministères
Éducation Nationale,
Enseignement Supérieur
Santé

Le site www.integrascol.fr

- Portail d'information {
 - médicale
 - pédagogique
- Pour améliorer la scolarisation des enfants malades ou atteints de handicap

Les objectifs / les moyens

- Informer et sensibiliser les personnels concernés
- En apportant des informations médicales validées sur la maladie/le handicap et ses conséquences possibles sur la scolarité

Les objectifs / les moyens

- En proposant des pistes pour mettre en place de **démarches pédagogiques adaptées** aux besoins de ces enfants
- En mutualisant les **connaissances** des équipes soignantes, des enseignants et des associations de malades.

Le contenu du site

- Thématiques maladie-handicap /
Thématiques transversales/
Témoignages
- Informations ciblées sur âge scolaire
- Termes adaptés
- Informations validées scientifiquement

Contenu d'une thématique maladie ou handicap

- Aspects médicaux
- Aspects pédagogiques
- Renseignements complémentaires
 - Coordonnées des associations de malades
 - Liens vers d'autres sources d'informations
 - Documents complémentaires
 - Témoignages

Plan

- I. Présentation du site www.integrascol.fr
 - La création du site
 - Les objectifs
 - Le contenu

- II. Présentation de la fiche « microdélétion 22q11 »

mise à jour : le 08 06 2010

imprimer  envoyer 

mise en garde

► Le Conseil de l'ordre des médecins rappelle que l'information sur la nature de la maladie dont souffre l'enfant reste à la seule discrétion des parents et de l'enfant. Aucune pression ne peut s'exercer sur eux à ce sujet. S'il est important que l'enseignant puisse connaître et comprendre les **conséquences** de la maladie ou du handicap sur les apprentissages, cela ne passe pas forcément pas l'exposé du diagnostic en tant que tel.

► Cette information doit être adaptée par chacun, dans le respect de l'individu en particulier, enfant et adulte, et prendre en compte la **variabilité** d'une même maladie ou handicap selon chaque enfant.

► La consultation d'informations sur un site web n'exonère personne de ses responsabilités

Microdélétion 22q11 ou syndrome de DiGeorge

- Qu'est-ce que syndrome de DiGeorge / le syndrome Velo-Cardio-Facial / syndrome de microdélétion 22q11
- Pourquoi ?
- Quels symptômes et quelles conséquences ?
- Quelques chiffres
- Traitement
- Conséquences sur la vie scolaire
- Quand faire attention ?
- Comment améliorer la vie scolaire de ces enfants ?
- L'avenir

Qu'est-ce que syndrome de DiGeorge / le syndrome Velo-Cardio-Facial / syndrome de microdélétion 22q11

Le syndrome de DiGeorge a été décrit pour la première fois en 1965 à Philadelphie. Il associe **une malformation cardiaque, une anomalie du palais, une mauvaise régulation du taux de calcium dans le sang, des perturbations du système immunitaire et des difficultés d'apprentissage**. Par ailleurs, vers la fin des années 1970, une association de signes presque similaire, mais moins sévère a été appelée « syndrome Velo-Cardio-Facial ». Par la suite, les découvertes en génétique ont permis de montrer que ces deux syndromes représentent en fait les différentes facettes d'une même affection génétique, qui touche le chromosome 22, et ils ont donc été regroupés sous le terme de microdélétion 22q11.

voir aussi 

autres aspects

Cardiopathies congénitales (Les) ou l'enfant atteint d'une malformation du coeur

aspects pédagogiques

pas de document

associations

Génération 22

Site français des patients porteurs du syndrome de Di George.

liens

La délétion 22q11

Edité par Orphanet, un serveur d'information sur les maladies rares, ce document destiné à tous publics détaille les manifestations cliniques, les bases génétiques et les principes de la prise en charge de la microdélétion 22q11

Centres de référence
« Anomalies du développement et

le projet

les partenaires

les rédacteurs

les sites

mise à jour : le 17 07 2009

imprimer 

envoyer 

Génération 22

Site français des patients porteurs du syndrome de Di George.

Présidente

Madame Frédérique DE CLERCQ

Adresse

17 avenue Montgolfier
93190 LIVRY GARGAN
France

Téléphone

01.43.02.32.80

Fax

Adresse électronique, site Web

family-declercq@orange.fr
www.generation22.asso.fr/



imprimer 

envoyer 

que tel.

► Cette information doit être adaptée par chacun, dans le respect de l'individu en particulier, enfant et adulte, et prendre en compte la variabilité d'une même maladie ou handicap selon chaque enfant.

► La consultation d'informations sur un site web n'exonère personne de ses responsabilités professionnelles, civiles et pénales. Les personnes qui s'inspireront des éléments publiés sur le site Intégrascal dans leur action professionnelle le feront sous leur seule responsabilité, car ils disposent de tous les paramètres spécifiques d'une situation particulière pour prendre leurs décisions, ce qui ne peut être le cas des rédacteurs des fiches, qui sont évidemment dans l'impossibilité de les apprécier *in abstracto*.

syndrome Velo-Cardio-Facial / syndrome de microdélétion 22q11

Le syndrome de DiGeorge a été décrit pour la première fois en 1965 à Philadelphie. Il associe **une malformation cardiaque, une anomalie du palais, une mauvaise régulation du taux de calcium dans le sang, des perturbations du système immunitaire et des difficultés d'apprentissage**. Par ailleurs, vers la fin des années 1970, une association de signes presque similaire, mais moins sévère a été appelée « syndrome Velo-Cardio-Facial ». Par la suite, les découvertes en génétique ont permis de montrer que ces deux syndromes représentent en fait les différentes facettes d'une même affection génétique, qui touche le chromosome 22, et ils ont donc été regroupés sous le terme de microdélétion 22q11.

Pourquoi ?

Le syndrome de DiGeorge et le syndrome VCF résultent d'un mécanisme **génétique** identique, la perte (délétion) d'un petit fragment sur une région précise du chromosome 22, d'où le terme de microdélétion 22q11. L'anomalie ne concerne qu'un des deux chromosomes 22 de la personne. Le segment de chromosome manquant porte des gènes qui interviennent dans le développement du cœur, du cerveau, du thymus -une structure importante pour les défenses immunitaires-, et d'une glande appelée parathyroïde qui régule le taux de calcium dans le sang.

Cependant, il est important de souligner que **les conséquences de cette anomalie génétique sont très variables**. Certaines personnes avec une microdélétion 22q11 n'ont quasiment aucun symptôme et le diagnostic est parfois même porté a posteriori chez un adulte bien portant, suite à la survenue d'un autre cas plus typique dans la famille.

Une personne atteinte de microdélétion 22q11 risque en effet de transmettre le chromosome 22 « altéré » à ses enfants ; le risque de transmission est de 50% à chaque grossesse. Une personne avec peu de signes cliniques peut avoir un enfant atteint d'une forme plus sévère et inversement. L'anomalie du chromosome 22 peut aussi apparaître *de novo* (c'est à dire être accidentelle, donc non présente chez les 2 parents).

liens

La délétion 22q11
Edité par Orphanet, un serveur d'information sur les maladies rares, ce document destiné à tous publics détaille les manifestations cliniques, les bases génétiques et les principes de la prise en charge de la microdélétion 22q11

Centres de référence « Anomalies du développement et syndromes malformatifs »

Leurs missions d'expertise et de prise en charge concernent notamment les enfants porteurs de microdélétion 22q11.

ressources documentaires

Les troubles cognitifs et psychologiques chez l'enfant atteint d'une microdélétion 22q11.2

Ce document concerne les difficultés d'apprentissage des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11, et apporte des éléments concrets pour améliorer leur prise en charge. Il a été rédigé par le Pr Ann Swillen,

La délétion 22q11

*Syndrome de DiGeorge
Syndrome de Shprintzen
Syndrome vélo-cardio-facial
Anomalies conotruncales et de la face
Microdélétion 22q11*

[La maladie](#)
[Le diagnostic](#)
[Les aspects génétiques](#)
[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)
[Vivre avec](#)
[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,
Cette fiche est destinée à vous informer sur la délétion 22q11. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraissent pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la délétion 22q11 ?

La délétion 22q11 (ou microdélétion 22q11) est une affection due à la perte d'un petit fragment du chromosome 22. Elle se manifeste par diverses anomalies qui ne sont pas toutes présentes chez une même personne. Les plus fréquentes sont des malformations du cœur, une fente du palais, des difficultés d'apprentissage. Dans la plupart des cas, les traits du visage peuvent être reconnus par un spécialiste. Ce syndrome peut s'accompagner d'infections récurrentes dans la petite enfance.

Plusieurs appellations historiques ont été regroupées sous cette dénomination : syndrome ou séquence de DiGeorge, syndrome vélo-cardio-facial (VCF), syndrome de Shprintzen ou encore anomalies conotruncales et de la face. L'appellation CATCH22 (pour *Cardiac-Abnormal face-Thymus-Cleft palate-Hypocalcemia*) a été abandonnée.

● Combien de personnes sont atteintes ?

La prévalence (nombre de cas dans une population donnée à un moment donné) est de 1 sur 4 000 à 1 sur 6 000 personnes.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

L'affection est présente dès la naissance mais parfois les manifestations ne sont reconnues que dans l'enfance voire à l'âge adulte. Elle touche indifféremment les garçons et les filles quelle que soit leur origine géographique.

● Quelles sont les causes de ce syndrome ?

La délétion 22q11 est une affection chromosomique due à la perte (délétion) d'un tout petit fragment (le segment 11) situé dans le bras long (bras q) du chromosome 22. On utilise parfois le terme de microdélétion pour insister sur la petitesse du fragment manquant.

que tel.

➤ Cette information doit être adaptée par chacun, dans le respect de l'individu en particulier, enfant et adulte, et prendre en compte la **variabilité** d'une même maladie ou handicap selon chaque enfant.

➤ La consultation d'informations sur un site web n'exonère personne de ses responsabilités professionnelles, civiles et pénales. Les personnes qui s'inspireront des éléments publiés sur le site Intégrascal dans leur action professionnelle le feront sous leur seule responsabilité, car ils disposent de tous les paramètres spécifiques d'une situation particulière pour prendre leurs décisions, ce qui ne peut être le cas des rédacteurs des fiches, qui sont évidemment dans l'impossibilité de les apprécier *in abstracto*.

syndrome Velo-Cardio-Facial / syndrome de microdélétion 22q11

Le syndrome de DiGeorge a été décrit pour la première fois en 1965 à Philadelphie. Il associe **une malformation cardiaque, une anomalie du palais, une mauvaise régulation du taux de calcium dans le sang, des perturbations du système immunitaire et des difficultés d'apprentissage**. Par ailleurs, vers la fin des années 1970, une association de signes presque similaire, mais moins sévère a été appelée « syndrome Velo-Cardio-Facial ». Par la suite, les découvertes en génétique ont permis de montrer que ces deux syndromes représentent en fait les différentes facettes d'une même affection génétique, qui touche le chromosome 22, et ils ont donc été regroupés sous le terme de microdélétion 22q11.

Pourquoi ?

Le syndrome de DiGeorge et le syndrome VCF résultent d'un mécanisme **génétique** identique, la perte (délétion) d'un petit fragment sur une région précise du chromosome 22, d'où le terme de microdélétion 22q11. L'anomalie ne concerne qu'un des deux chromosomes 22 de la personne. Le segment de chromosome manquant porte des gènes qui interviennent dans le développement du cœur, du cerveau, du thymus -une structure importante pour les défenses immunitaires-, et d'une glande appelée parathyroïde qui régule le taux de calcium dans le sang.

Cependant, il est important de souligner que **les conséquences de cette anomalie génétique sont très variables**. Certaines personnes avec une microdélétion 22q11 n'ont quasiment aucun symptôme et le diagnostic est parfois même porté a posteriori chez un adulte bien portant, suite à la survenue d'un autre cas plus typique dans la famille.

Une personne atteinte de microdélétion 22q11 risque en effet de transmettre le chromosome 22 « altéré » à ses enfants ; le risque de transmission est de 50% à chaque grossesse. Une personne avec peu de signes cliniques peut avoir un enfant atteint d'une forme plus sévère et inversement. L'anomalie du chromosome 22 peut aussi apparaître *de novo* (c'est à dire être accidentelle, donc non présente chez les 2 parents).

liens

La délétion 22q11
Edité par Orphanet, un serveur d'information sur les maladies rares, ce document destiné à tous publics détaille les manifestations cliniques, les bases génétiques et les principes de la prise en charge de la microdélétion 22q11

Centres de référence « Anomalies du développement et syndromes malformatifs »

Leurs missions d'expertise et de prise en charge concernent notamment les enfants porteurs de microdélétion 22q11.

ressources documentaires

Les troubles cognitifs et psychologiques chez l'enfant atteint d'une microdélétion 22q11.2

Ce document concerne les difficultés d'apprentissage des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11, et apporte des éléments concrets pour améliorer leur prise en charge. Il a été rédigé par le Pr Ann Swillen,

LES TROUBLES COGNITIFS ET PSYCHOLOGIQUES CHEZ L'ENFANT ATTEINT D'UNE MICRO DELETION 22Q11.2

Prof. Ann Swillen

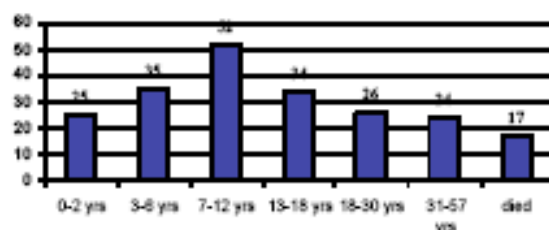
Centre Génétique Humaine, UZ Gasthuisberg, Louvain

ann.swillen@uz.kuleuven.ac.be

Les patients avec la microdélétion 22q11.2 suivi à Louvain :

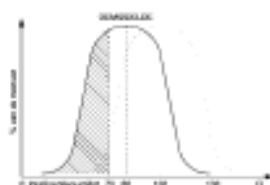
214 patients sont suivi par le service de Génétique Humaine de Louvain.

Le diagramme suivant vous indique leur âge moyen.



PRESENTATION DES RESULTATS DE L' ETUDE

1 Le profil cognitif général



Les enfants atteints d'une micro délétion 22q11.2 ont un QI moyen entre 70 – 75 , la majorité des enfants se situant entre 65 et 85

Les scores de QI dit verbal et de performance sont souvent disharmonique (VIQ > PIQ), souvent proches (VIQ = PIQ)

2 Le profil cognitif spécifique des enfants :

Leurs difficultés spécifiques :

- Difficultés en mathématiques
- Problèmes avec le raisonnement abstrait
- Une faiblesse d'organisation visuo-spatiale
- Troubles de l'attention
- La mémoire de travail
- Blocages devant un problème inconnu

Les points forts

- la mémoire verbale immédiate
- le sens de la musique
- Le sens du rythme
- Des dons pour maîtriser les couleurs

L'enfant porteur d'une délétion 22q11 et l'école

- Difficultés très variables d'un enfant à un autre
- Fluctuation des performances pour un même enfant
- Adaptations/ aménagements à discuter au cas par cas

Des difficultés pour les apprentissages

- 1 **Déficit attentionnel**, manque de concentration
- 2 Troubles **organisation visuo-spatiale**
- 3 Difficultés d'abstraction, **raisonnement logique**
- 4 **Lenteur**, fatigabilité
- 5 Troubles **mémoire de travail**
- 6 Difficultés à élaborer des stratégies (**fonctions exécutives**)

Adaptations pédagogiques proposées

1 Pour favoriser la concentration:

- Cadre structuré,
- Limiter les sources de distraction,
- Consignes courtes et répétées; décomposer les consignes,
- Réorienter régulièrement vers la tâche,
- Travail en petits groupes, en binôme

Adaptations pédagogiques proposées

2 En cas de difficultés visuo-spatiales:

- S'appuyer sur le verbal,
- Accompagner la consigne écrite d'une **consigne orale** ;
- Utiliser un vocabulaire précis en géométrie, **verbaliser les propriétés des figures** ;
- Utiliser des **supports clairs et aérés** ;
- Aider au repérage dans l'établissement

Adaptations pédagogiques proposées

- 3 En cas de troubles du raisonnement:
 - Privilégier le concret, matérialiser
 - Aider à distinguer l'important de l'accessoire
 - Matériel multimodal

- 4 Pour la lenteur:
 - Temps supplémentaire, 1/3 temps
 - Réduction longueur exercices demandés

Adaptations pédagogiques proposées

5 S'appuyer sur les capacités de mémorisation

- Mémoire auditive > mémoire visuelle
- Répétition (fluctuations des apprentissages)

Des difficultés pour les relations sociales

- Manque de confiance en soi,
- Timidité excessive,
- Grande sensibilité, vulnérabilité
- Stigmatisation (incompétence vélaire...)
- Isolement
- Anxiété

Adaptations pédagogiques proposées

- Encouragement, réassurance
- Valoriser l'expression orale, l'expression artistique (musique, théâtre, ...), les activités non praxiques
- Anticiper les changements

Autres difficultés

- Absentéisme (rééducation, infection, opération...)
- Education Physique et Sportive
- Difficultés plus spécifiques (scoliose, otite séreuse...)

Comment améliorer la scolarisation?

- **Information** personnel enseignant/encadrant, dialogue régulier
- Aménagements de la scolarité
 - **PAI/ PPS**
 - Aide humaine (**AVS**)
 - Aménagements pour les examens (1/3 temps...)
 - Aménagement plus spécifiques

Conclusion

- Difficultés très variables; aménagements au cas par cas
- www.integrascol.fr: source d'information pour sensibiliser l'enseignant et l'aider à construire une démarche pédagogique adaptée