

Les nouvelles de la Fondation pour le VCFS :

Rapport de la Directrice Exécutive

Karen Golding-Kushner, Ph.D.

La connaissance est l'espoir! Grâce à la clairvoyance et à l'enthousiasme de notre Présidente, Nancy Robbins, ainsi qu'aux efforts de nombreuses autres personnes, nous avons désormais un slogan et un nouveau logo. Nous avons gravé le slogan sur des bracelets que, nous l'espérons, vous porterez fièrement afin de sensibiliser d'autres personnes au VCFS/22q11, mais aussi pour nous aider à accomplir notre mission au sein de la « Fondation Educative ». Chacun de ces bracelets est accompagné d'une carte avec des explications concernant le syndrome, ainsi que l'adresse de notre site Web. Rien de tout cela n'aurait été possible sans l'engagement et le travail de groupe réalisé par nos différents membres.

Notre attention est maintenant tournée vers l'organisation de notre 11^{ème} conférence scientifique internationale annuelle, qui se déroulera à Syracuse les 29, 30 et 31 juillet 05. Chaque jour nous recevons un bon nombre d'inscriptions et les hôtels se remplissent rapidement. Cette année, notre thème sera *l'Intervention*. Vous pouvez donc dès à présent commencer à chercher des informations pratiques. Nous aurons quelques nouveautés cette année, comme une pré-conférence introductive pour les personnes qui participent pour la première fois à des conférences sur l'imagerie cérébrale et la génétique. Nous organisons aussi, comme cela a été le cas dans le passé, des petits déjeuners et déjeuners interactifs avec les experts. Ces repas informels représentent une occasion pour les professionnels et les participants « non professionnels » de discuter de problématiques cliniques en lien avec la génétique, les douleurs de pied, etc., et d'échanger sur des thèmes tels que : « Parler du syndrome VCF à votre enfant atteint de ce syndrome » ou « Les aspects psychosociaux du VCFS » ou encore, « Se préparer à la vie adulte de notre enfant atteint du VCFS ». Nous avons également souhaité organiser des réunions formelles et informelles pour les adolescents et les jeunes adultes VCFS, afin qu'ils puissent se rencontrer et apprendre à se connaître. Pour les plus jeunes, nous avons prévu plusieurs surprises au club des enfants. Inutile de préciser que dans ce programme nous avons inclus des présentations de cliniciens et de chercheurs venus du monde entier, des présentations de parents ainsi que beaucoup de temps pour les discussions et les questions. Si vous souhaitez avoir de plus amples informations au sujet de ce rassemblement, vous pouvez feuilleter ce bulletin ou consulter notre site Web à l'adresse suivante : www.vcfsef.org

Nous travaillons également à la réalisation de brochures d'information, dans l'espoir de voir à l'avenir un exemplaire de la brochure dans le bureau de chaque pédiatre. Les volontaires s'occupent de la rédaction de la brochure mais l'impression, la recherche des adresses et l'envoi de ce document ne sont pas donnés ! Toutes les activités que nous proposons demandent des fonds financiers importants et nous avons été très chanceux d'assister, au cours des derniers mois, à une forte augmentation de dons de soutien pour nos initiatives. Le paiement des cotisations aide également à subvenir aux coûts. Aussi, si vous n'avez pas encore payé votre cotisation 2004-2005, faites-le s'il vous plait! Les cotisations pour l'année 2005-2006 peuvent être payées dès le 1er juin. À bientôt à Syracuse!

Karen J. Golding-Kushner, Ph.D.
Directrice Exécutive

Table des matières:

| | |
|---|------|
| Rapport de la Directrice Exécutive | p.1 |
| Résumé de notre 11ème rencontre annuelle | p.3 |
| Les nominés au Comité de Direction | p.5 |
| L'hyperactivité chez les VCFS | p.6 |
| FAQs | p.10 |
| Résumé de la réunion de Strasbourg | p.12 |
| Les comportements psychiatriques à risque | p.13 |
| Résumé d'un nouveau livre co-édité par Kiran Murphy | p.15 |
| Lettre du Président | p.17 |
| Mise à jour de la réunion en Australie | p.19 |
| Les découvertes sur l'immunologie et le bas fonctionnement de la thyroïde | p.21 |
| Programme du congrès de Syracuse | p.23 |

Réservez les dates pour les conférences scientifiques internationales!

- **2005** : 28-30 juillet à Syracuse, New-York
- **2006** : 7-9 juillet à Strasbourg, France
2-4 novembre à Brisbane, Australie

VELO CARDIO FACIAL SYNDROME EDUCATIONAL FOUNDATION, INC

Producteur exécutif : Karen J. Golding-Kushner, Ph.D.

e-mail: kgkushner@vcfsef.org

Adresse: PO Box 874

Milltown, New Jersey 08850

Téléphone : 732-238-8803

Numéro gratuit : 866-VCFSEF

Informations générales: info@vcfsef.org

Contact général : kelvin@vcfsef.org

Adresse Internet : www.vcfsef.org

11^{ème} Conférence scientifique internationale annuelle organisée par
la Fondation Educative pour le VCFS
(Syracuse, New York, les 29, 30 et 31 juillet 2005)

La 11^{ème} conférence scientifique internationale annuelle organisée par la Fondation Educative pour le VCFS aura lieu dans l'hôtel de l'Université de Sheraton et au Centre des conférences de Syracuse, New York, du 29 au 31 juillet. De nombreux événements passionnants sont prévus dans le programme qui débutera le vendredi à midi et se terminera le dimanche à midi. De nouvelles caractéristiques ont été ajoutés aux réunions, tout en gardant celles qui avaient été les plus appréciées lors des conférences précédentes. Dans chacune de ces réunions, nous parlerons une nouvelle fois de problématiques telles que les douleurs aux jambes et les troubles de l'alimentation. A côté des salles de conférence vous trouverez un espace réservé aux enfants. Lorsque vous participerez aux conférences, vous pourrez ainsi laisser vos enfants avec nos volontaires. Pour occuper les enfants, nous avons prévu différentes activités, parmi lesquelles une visite des petits animaux du zoo de Rosamond Gifford, des magiciens et un amusant spectacle avec bulles de savon et comédies.

Le souper annuel (les frais sont à la charge de chacun) aura lieu le vendredi soir. Le samedi, nous avons organisé une activité facultative au musée des Sciences et de la Technologie, qui comprendra des démonstrations pour les enfants ainsi que beaucoup d'activités interactives pour les enfants de tout âge. Dans le musée, vous trouverez aussi un cinéma Imax et un planétarium. Parmi les événements organisés par le musée, il y aura également un restaurant tenu par le traiteur Barbeque, le dinosaure mondialement connu. Le transport pour aller et revenir du musée sera pris en charge. Le musée se trouve sur la place d' « Armory Square », un endroit magnifique à explorer l'été, notamment pour ses nombreux restaurants et magasins intéressants.

Le dimanche, une visite facultative au Zoo Rosemind Gifford sera organisée. De plus, nous aurons au programme aussi des forums et des événements sociaux pour les adolescents.

A la réunion, sera présent le corps enseignant venu des quatre coins du monde et nous garderons, comme d'habitude, du temps pour poser des questions et interagir avec les conférenciers. Les conférences couvriront tous les aspects du syndrome VCF, du langage à la psychiatrie, du palais aux problèmes de pieds, avec une considération particulière pour les traitements actuels et ceux qui sont attendus à l'avenir. Chaque session sera suivie d'un moment pour poser des questions. Une des nouveautés de cette réunion est la possibilité de soumettre des questions à l'avance, auxquelles les différents experts répondront.

Pendant les petits-déjeuners et les déjeuners, nous avons prévu des sessions de discussion avec les membres du corps professionnel, dans le but de créer des petits groupes de réflexion autour des sujets qui vous intéressent. Avant le début officiel de la réunion, trois sessions préliminaires sur le langage, la génétique et l'imagerie cérébrale, seront organisées afin que tout le monde puisse acquérir les bases qui permettront une meilleure compréhension des différentes conférences au programme durant ce trois jours. Comme d'habitude, le petit déjeuner et les rafraîchissements, ainsi que le petit déjeuner du samedi, sont inclus dans les frais d'inscription.

Etant donné que l'hôtel de l'Université de Sheraton et le Centre de Conférence sont des lieux agréables et pratiques pour notre rendez-vous annuel, les places se réservent rapidement. Nous vous conseillons donc de vous inscrire le plus vite possible. Vous trouverez dans cette newsletter un bulletin d'inscription préalable. De plus, les réservations d'hôtel peuvent être faites en appelant directement l'hôtel Sheraton au 1-800-395-2105. N'oubliez pas de mentionner le fait

que vous participez à la réunion VCFSEF afin que vous puissiez profiter du tarif spécial pour les chambres. Vous trouverez également toutes les informations disponibles concernant la conférence sur notre site Web à www.vcfsef.org.

À bientôt à Syracuse !

« **Call for newsletter submissions** ». La Fondation Educative pour le VCFS souhaite montrer les nombreux points de vue et expériences de ses différents membres, professionnels ou non-professionnels. Veuillez contacter l'Editeur, Eileen Marrinana, au 315-4646580 ou par courrier électronique à « marrinae@upstate.edu » pour lui transmettre vos idées ou vos propositions.

Pour des traductions en arabe, hébreux et espagnol, regardez sur le site web : www.vcfsef.org

Des nouveaux groupes de soutien sont en train de se former...

- **Dallas**: contactez : Keri Alexander 411 Fall Creek Drive Richardson, TX 75080 972-889-1103
- **New Jersey**: contactez: Yolanda Ortiz at PaulW28165@aol.com.

| VCFS EDUCATIONAL FOUNDATION, INC. Tableau pour 2004-2005 | | |
|--|------------------------------------|--|
| Directeur exécutif | Karen J. Golding-Kushner (2007) | kgkushner@vcfsef.org |
| Président | Nancy Robbins (2005) | NI Robbins@aol.com |
| Trésorier | Lisa Jennings (2007) | LisaMJenn@aol.com |
| Secrétaire | Carrie Heran (2007) | vcfsparent@aol.com |
| Editeur du Journal | Eileen Marrinan (2006) | MarrinaE@upstate.edu |
| Conseil | Membres de l'association | |
| 2005 | Fred Berg | fredb1411@msn.com |
| 2006 | Raymond Tanner | tanner@arcom.com |
| 2007 | Jeff Landsman | jlandsman@wheelerlaw.com |
| | Membres professionnels | |
| 2005 | Wendy Kates | W@upstate.edu |
| 2006 | Jay Riski | John.Riski@choa.org |
| 2007 | Doron Gothelf | gothelf@stanford.edu |
| | Anciens Responsables | |
| 2005 ancien Président | Monica Townsend | mtownsend@peoplepc.com |
| Ancien Directeur exécutif | Bob Shprintzen | shprintr@upstate.edu |
| Comité | | |
| Liaison | Maureen Anderson | MLADJA@aol.com |
| Publications | Nancy Robbins | NI Robbins@aol.com |
| Internet | Kelvin Ringold | kelvin@vcfsef.org |
| Membres | Wendy Kates Fred Berg | |
| Directeurs Régionaux | | |
| Grande Bretagne | Ahmad Al-Khattat | ahmad@footpaths.fsnet.co.uk |

| | | |
|-----------------------|-----------------|--|
| | Julie Squair | vcfsuk@aol.com |
| Europe | Stephan Eliez | stephan.eliez@medecine.unige.ch |
| Amérique Latine | Tony Ysunza | amysunza@terra.com.mx |
| Australie/Pacific Rim | Stephen Russell | srussell@russellandcompany.com |
| Moyen Orient | Doron Gothelf | gothelf@stanford.edu |

Nominés pour le Comité de direction de la VCFSEF, INC.

La Présidente Nancy Robins, Fred Berg et Wendy Kates, membres professionnels du conseil, auront accompli, à la fin de la conférence de Syracuse, New York, le travail pour lequel ils s'étaient engagés. Le Conseil d'administration a approuvé la proposition suivante, soumise par le comité en charge des nominations:

Le président : (VCFSEF 2005-2006) Stephen Russel, originaire de Brisbane, Queensland, Australie. Steve est le directeur régional du VCFSEF pour l'Australie et l'Asie. Par le passé, il a activement participé aux réunions et conférences organisées par le VCFSEF. Il est aussi le Président de la Fondation VCFS (Qld.) Inc.

Membre du Comité : (2005-2008) Dominique Pfeiffer, Strasbourg, France. Dominique est également la présidente de l'association Génération 22, qui vient en aide aux familles habitant en France.

Membre professionnel : (2005-2008) Nathaniel Robin M.D., Birginham, Alabama. Le Dr Robin est un clinicien et généticien expert du VCFS.

Les élections se dérouleront à la réunion de travail du VCFSEF à Syracuse, qui se tiendra le vendredi 29 juillet 2005. Tous les membres présents lors de cette rencontre pourront voter s'ils le souhaitent. Nous espérons vous voir bientôt lors de notre réunion de travail annuelle à Syracuse.

Trouble de l'attention et de l'hyperactivité (ADHD) dans le VCFS

Dr. Doron Gothelf, pédopsychiatre, Directeur régional du Moyen Orient et membre professionnel de la Fondation Educative VCFSEF.

L'ADHD est un trouble courant et encore trop peu diagnostiqué dans le VCFS. Environ 40 à 60% des enfants avec un VCFS remplissent les critères de l'ADHD. Il est important de déterminer si les enfants VCFS ont un ADHD car, comme nous le décrirons plus en détail ci-dessous, il est possible de traiter ce trouble. Lorsqu'il ne l'est pas, ce trouble entrave les performances scolaires et occupationnelles des enfants VCFS et affecte négativement leurs performances scolaires.

Les critères diagnostiques

Il existe trois sortes d'ADHD : 1. L'inattention représente le problème principal ; 2. L'hyperactivité ou l'impulsivité sont les problèmes principaux ; 3. Ces deux problèmes sont présents (inattention et hyperactivité/impulsivité). Dans le syndrome VCF, on retrouve plus fréquemment les difficultés d'attention que les problèmes d'hyperactivité.

Un enfant est diagnostiqué comme ayant un ADHD lorsqu'il réunit au moins six symptômes de la catégorie « inattention » et/ou au moins six symptômes de la catégorie « hyperactivité-impulsivité ». La liste de ces symptômes est présentée dans le tableau ci-dessous.

Comment arrive-t-on au diagnostic d'ADHD ?

| Symptômes de l'attention | Symptômes de l'hyperactivité et de l'impulsivité |
|---|--|
| 1. Fait des erreurs d'inattention dans les devoirs scolaires ou dans d'autres activités. | 1. S'agit ou se tortille sur sa chaise. |
| 2. A des difficultés à garder son attention. | 2. Se lève souvent de sa chaise en classe. |
| 3. Souvent, semble ne pas écouter. | 3. Court dans tous les sens. |
| 4. Trouve qu'il est difficile de suivre les instructions. | 4. A de la difficulté à jouer calmement. |
| 5. A des difficultés d'organisation (par exemple pour se préparer à aller à l'école). | 5. Se comporte comme s'il était dirigé par un moteur |
| 6. Evite ou n'aime pas les activités qui demandent un effort mental soutenu, comme les devoirs. | 6. Parle excessivement |
| 7. Perd souvent ses choses. | 7. Répond impulsivement, avant même que la question ne soit terminée |
| 8. Est facilement distrait. | 8. A de la difficulté à attendre son tour |
| 9. Oublie souvent les choses. | 9. Fait irruption dans les conversations ou les jeux des autres. |

Le diagnostic et le traitement des personnes VCFS sont pris en charge par un pédopsychiatre ou un neurologue pour enfants. Si l'enfant présente d'autres difficultés sur le plan émotionnel ou comportemental en plus de son ADHD, il est recommandé de consulter un pédopsychiatre. Afin

de diagnostiquer l'ADHD, le spécialiste vérifie la présence ou l'absence des symptômes mentionnés ci-dessus. Le diagnostic se base sur les informations fournies par les parents et les enseignants. Le rapport de l'enseignant est essentiel car c'est à l'école que l'on observe la plupart des symptômes de l'ADHD. En effet, c'est là que l'enfant doit être capable de garder son attention et d'avoir un comportement adéquat. En outre, les enseignants ont une bonne connaissance de la capacité attentionnelle et/ou des comportements qui sont attendus chez des enfants d'un niveau développemental donné. De ce fait, il est recommandé que l'enseignant rédige un rapport écrit concernant l'enfant et que les parents ainsi que l'enseignant complètent un questionnaire standardisé pour l'évaluation des symptômes ADHD, comme par exemple l'échelle d'évaluation de Conner. Ce questionnaire est de grande aide pour l'établissement d'un diagnostic et, par la suite, pour quantifier l'efficacité du traitement. Certains cliniciens utilisent un test informatisé, tels le TOVA ou le CPT de Conner, comme une aide pour confirmer le diagnostic d'ADHD. Notre expérience montre que les enfants avec un VCFS ont de la peine à comprendre et faire des exercices informatisés, ce qui rend l'évaluation faite par ordinateur invalide.

Cas qui ressemblent à l'ADHD mais qui ne le sont pas

Comme pour tous les enfants qui ont des troubles développementaux, il est important que les évaluations d'enfants VCFS soient basées sur l'âge mental et non pas sur l'âge chronologique. L'âge mental des enfants VCFS est fréquemment deux à quatre ans inférieur à leur âge chronologique. Ainsi, les attentes relatives à la durée de leur capacité de concentration, à leur capacités à organiser leurs activités, etc., doivent prendre en compte cet aspect. Nous avons fréquemment rencontré des cas d'enfants atteints du VCFS qui étaient inattentifs en classe ordinaire, parce que le programme était trop difficile par rapport à leur niveau académique.

En conséquence, il est important de distinguer si un enfant a un trouble de l'apprentissage, s'il est atteint d'ADHD, ou les deux. Enfin, les enfants avec un VCFS peuvent souffrir de troubles psychiatriques qui se manifestent aussi par l'inattention ou l'hyperactivité. Parmi ces troubles, on trouve la dépression, les troubles maniaques, les troubles de l'anxiété et les psychoses. Le pédopsychiatre évalue la présence chez l'enfant d'un de ces troubles, pouvant mimer les manifestations symptomatiques de l'ADHD ou être présent en co-morbidité avec l'ADHD. L'une des caractéristiques principales qui aide à distinguer l'ADHD des autres troubles psychiatriques sont les symptômes de l'ADHD qui, par définition, commencent au cours des années préscolaires et perdurent dans le temps. En revanche, si la dépression est à l'origine des difficultés d'attention, ces problèmes débiteront et se termineront avec la dépression.

Quels sont les facteurs de risque de l'ADHD pour les personnes VCFS ?

L'ADHD est 4 à 8 fois plus commun chez les garçons que chez les filles avec un VCFS. Comme pour les enfants tout-venant, le risque de développer un ADHD est plus important si un autre membre de la famille est affecté par l'ADHD. Nous avons trouvé que chez les membres (au premier degré) de la famille d'enfants VCFS avec ADHD, le taux d'ADHD est 4 fois plus haut que chez les membres de la famille (au premier degré) d'enfants VCFS sans ADHD. De plus, la présence d'autres problèmes développementaux (tels que des complications lors de la grossesse ou de l'accouchement, des retards importants au niveau développemental et un QI inférieur à la moyenne) et la sévérité des comorbidités médicales (tels que les anomalies cardiaques et du palais) n'augmentent pas les risques de développer un ADHD chez les enfants VCFS. Ainsi, il semble probable que l'ADHD chez les VCFS est issue de l'interaction entre le/les gènes délétés du chromosome 22 et de gènes modifiés situés à d'autres endroits du génome. Ces gènes n'ont

pas encore été identifiés.

Traitement

Contrairement aux troubles psychiatriques tels que les troubles de l'anxiété ou la dépression, qui sont traitées de manière aussi efficace avec des médicaments ou des séances de psychothérapie, l'ADHD ne peut être traité sans médicaments. Plusieurs études réalisées avec des enfants tout-venant, ainsi que quelques études sur des enfants atteints de troubles développementaux, ont montré l'effet thérapeutique robuste et sans danger des médicaments pour le traitement de l'ADHD, comme la Ritalin, le Concerta, le Stratera et l'Aderall. Malheureusement une seule étude a été conduite sur des enfants VCFS souffrant d'ADHD. Dans cette étude nous avons prescrit une petite dose de Ritalin (0.3 mg de magnésium par kg) aux enfants et adolescents VCFS. Les résultats montrent que le traitement a significativement amélioré les symptômes de l'ADHD pour 9 des 12 participants (75%). La Ritalin faisait effet pendant une durée moyenne de 3.2 heures. Les effets secondaires observés étaient semblables à ceux décrits chez les enfants à développement typique, soit : un appétit faible (l'enfant aura de l'appétit plus tard dans la journée), l'irritabilité (ceci se produit souvent comme un contrecoup, lorsque l'effet du médicament disparaît), la tristesse et des maux d'estomac. Dans tous les cas, les effets secondaires étaient légers et aucun enfant n'a du stopper son traitement à cause des effets secondaires. Aucun des enfants traités n'a développé des symptômes psychotiques ou maniaques. Cette étude préliminaire suggère qu'une petite dose de Ritalin est sûre et efficace pour les enfants avec un VCFS. Cependant, pour confirmer ces résultats, il est nécessaire de procéder à une grande étude longitudinale avec un groupe contrôle traité au placebo.

En plus du traitement médicamenteux, les traitements psychosociaux utiles pour le traitement de l'ADHD sont les thérapies de groupe, pour améliorer les compétences sociales de l'enfant, et la guidance parentale, pour la mise en place de programmes comportementaux (aussi souvent conduite dans les groupes). Pour plus d'informations sur la gestion des comportements et sur les groupes de traitement de l'ADHD, veuillez regarder la liste de référence ci-dessous.

Trajectoire

Etant donné qu'environ la moitié des enfants avec un VCFS a principalement des symptômes d'inattention, l'ADHD n'est pas souvent diagnostiqué. Ceux qui présentent des symptômes d'hyperactivité marqués sont souvent amenés à être évalués et traités plus jeunes, au cours des années préscolaires. Il n'y a aucune donnée spécifique sur le devenir de l'ADHD dans le VCFS, mais la tendance générale des enfants tout-venant est que les symptômes, particulièrement les symptômes hyperactifs, deviennent plus modérés à la fin de l'adolescence ou au début de l'âge adulte. Cependant, la plupart des enfants avec un ADHD continuent à avoir des symptômes plus ou moins sévères à l'âge adulte ; dans ces cas, il est recommandé de continuer le traitement. Les études futures seront nécessaires pour explorer le développement longitudinal de l'ADHD chez les enfants atteints du VCFS.

Références

1. Gothelf D, Gruber R, Presburger G, Dotan I, Brand-Gothelf A, Burg M, Inbar D, Steinberg T, Frisch A, Apter A, Weizman A: Methyl-phenidate treatment for attention deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents with velocardiofacial syndrome: an open-label study. *J Clin Psychiatry* 2003; 64:1163-1169.
2. Gothelf D, Presburger G, Levy D, Nahmani A, Burg M, Berant M, Blieden LC, Finkelstein Y,

Frisch A, Apter A, Weizman A: Genetic, developmental, and physical factors associated with attention deficit hyperactivity disorder in patients with velocardiofacial syndrome. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet 2004; 126:116-121.

3. Barkley RA: Taking Charge of ADHD: The Complete Authoritative Guide for Parents. 1995; New York: Guilford Press.

4. Barkley RA, Benton CM: Your Defiant Child: Eight steps to Better Behavior. 1998; New York: Guilford Press.

5. Website: www.adhd.com

(Suite à la page 4)

Article paru dans « Parents Exceptionnels »

Raymond Tanner est l'auteur du livre « Footprints of Hope ». Dans le numéro d'avril 2005 de la revue « Exceptional Parent », il raconte l'histoire de sa vie avec le syndrome VCF et partage l'expérience de son fils également diagnostiqué VCFS. Pour plus de détails, visitez le site Web de cette revue : www.eparent.com.

Les questions fréquemment posées (FAQs)

Dr. Robert Shprintzen

La première question est donnée principalement à titre d'exemple pour nos lecteurs francophones, étant donné que les lois et les législations diffèrent selon les pays.

Question : *«J'ai une fille de 17 ans atteinte du VCFS. J'essaie d'obtenir des informations au sujet des jeunes adultes ayant cette maladie. J'ai entendu dire que je devrais solliciter la sécurité sociale pour obtenir une rente d'invalidité quand ma fille atteindra ses 18 ans. Elle a beaucoup de problèmes d'apprentissage, d'anxiété et de dépression. Il semble également qu'elle ait des difficultés à faire des liens – elle ne réalise pas les conséquences de ses actes et elle fait parfois des choses dangereuses sans penser à ce qu'il pourrait arriver. Je ne suis pas sûre qu'elle soit capable d'avoir un travail normal et, si elle le peut, je ne pense pas qu'elle puisse assumer son travail à plein temps. Savez-vous où je pourrais obtenir plus d'informations ?*

Réponse : Beaucoup d'adultes atteints du VCFS obtiennent des aides de la Sécurité sociale, mais souvent ces démarches demandent beaucoup de documents pour expliquer les impacts de ce syndrome sur le travail professionnel. La Sécurité Sociale regarde différents domaines pour déterminer si une personne peut être engagée pour un poste de travail rémunéré.

Afin de qualifier un déficit comme faisant partie du domaine neurocognitif, la personne doit démontrer des déficits sévères de la cognition, de l'attention, du langage, des aptitudes requises dans la vie de tous les jours et/ou de la mémoire. La sécurité sociale utilise des critères spécifiques pour évaluer si les problèmes du demandeur sont assez graves pour ne pas être employé à un poste rémunéré. Il serait très utile de faire des recherches avant de soumettre votre demande, afin de préparer tous les documents nécessaires pour justifier votre requête. Une lettre expliquant l'impact de ces déficits sur votre fille, avec des exemples spécifiques et concrets, aiderait les Comité de décision de la Sécurité Sociale à comprendre les difficultés journalières auxquelles elle est confrontée. Je peux également vous recommander de joindre à votre courrier des articles pertinents sur le VCFS, en particulier ceux qui traitent de l'apprentissage, de la cognition et des difficultés psychiatriques. De plus, vous pouvez contacter votre département régional et lui demander de procéder à une évaluation qui peut être utile à mettre en lumière les faiblesses de l'enfant et à cerner l'impact que ces difficultés peuvent avoir sur les performances au travail. Enfin, prenez contact avec votre bureau d'état qui s'occupe de populations présentant des troubles du développement et regardez si votre fille peut bénéficier de leurs services. Cette démarche peut vous aider dans votre demande d'aide à la Sécurité Sociale.

Question : *Est-ce que les personnes atteintes du VCFS ont une durée de vie normale ?*

Réponse : Calculer la durée de vie d'une personne avec des caractéristiques spécifiques n'est pas une mince affaire, mais nous allons essayer de répondre à votre question de la façon suivante. Les personnes avec un VCFS qui atteignent l'âge adulte ont probablement une durée de vie normale, bien qu'il n'existe aucune statistique pour le démontrer. Il y a des cas documentés de personnes avec un VCFS qui étaient en bonne santé à plus de soixante ans et pensaient vivre encore de nombreuses années. Il existe également des documents qui montrent que des personnes VCFS ont vécu au-delà de septante ans. Ceci dit, en général la longévité est calculée en prenant l'ensemble d'une population spécifique et en prenant la longueur moyenne de sa durée de vie.

Parmi les personnes atteintes du VCFS, il y a des bébés qui meurent jeunes à cause d'anomalies

graves du cœur ou de maladies infectieuses qu'ils ne peuvent combattre à cause de leur système immunitaire déficient (bien que de nos jours cet exemple soit rare). Puisque ces cas sont eux aussi inclus dans le calcul de la durée de vie moyenne, si un tel calcul était effectué pour la population des personnes VCFS, la durée de vie en résulterait réduite. Toutefois, si les cas de ces jeunes enfants gravement malades sont exclus, l'espérance de vie de la grande majorité des personnes avec un VCFS est probablement dans les variations de la normale de la population générale, pour autant que les personnes VCFS reçoivent des soins médicaux appropriés.

Question : *Mon fils âgé de trois mois est né avec une tétralogie de Fallot. Lorsque la tétralogie a été détectée, le test de FISH a permis de confirmer qu'il était atteint du VCFS. Son opération du cœur a été une réussite. Il n'a pas de fente palatine et ne semble que faiblement affecté par la maladie. Dans ces conditions, qu'elles sont les risques qu'il ait des problèmes importants d'apprentissage ou de trouble mental ?*

Réponse : Nous sommes heureux de savoir que votre fils va bien et que son opération soit une réussite. Lorsque vous dites qu'il n'a pas de fente palatine et qu'il est peu affecté par le syndrome, vous devez être prudente sur ce type d'interprétation. En me basant sur votre question, je remarque que vous avez clairement conscience du fait que de nombreuses caractéristiques cliniques sont de nature comportementale, comme les troubles de l'apprentissage, certaines particularités psychologiques et même le potentiel pour des problèmes mentaux. A trois mois, il est évidemment trop tôt pour estimer le degré d'expression du syndrome, car plusieurs caractéristiques qui vous préoccupent ne sont pas visibles à cet âge. De plus, votre enfant est trop jeune pour voir le développement et l'évolution du langage, ainsi que des problèmes liés au système immunitaire comme les problèmes de thyroïde, les problèmes dentaires, ou d'autres difficultés qui se développent avec l'âge chez les VCFS. En conséquence, il est de votre plus grand intérêt de continuer soigneusement le suivi votre enfant, en utilisant comme guide la fiche de documentation spécialisée de notre site Web. Certains traits de ce syndrome sont dépendants de l'âge et d'autres peuvent ne pas être évidents à l'heure actuelle. En d'autres termes, il est important de prêter l'attention à l'histoire naturelle du syndrome VCF, afin que vous soyez attentive aux anomalies qui pourraient survenir au cours du temps, plutôt que de supposer qu'elles n'existent pas. Enfin, il ne semble pas exister de corrélation entre l'ensemble des anomalies spécifiques du VCFS et les prévisions que l'on peut faire sur d'autres anomalies. La présence ou l'absence d'un trouble congénital du cœur ne semble pas prévoir la présence ou l'absence de troubles importants de l'apprentissage ou le développement de troubles psychiatriques. Par conséquent, le meilleur conseil est d'anticiper de façon opportune le besoin d'être évalué.

Question : *Mon fils de 14 ans atteint du VCFS a montré quelques comportements sexuels inadéquats en présence de ses pairs. Il ne semble pas être gêné par sa conduite. Il a fait quelques commentaires inadéquats en public et il a même touché quelques filles là où il n'aurait pas dû. Son comportement n'est pas clairement malicieux. Il semble juste ne pas comprendre que ça ne se fait pas. Est-ce que ce comportement est courant chez les personnes avec un VCFS ?*

Réponse : Nous avons rencontré plusieurs cas de comportements sexuels inappropriés chez les adolescents avec un VCFS. Comme vous le savez peut être déjà, le syndrome VCF peut être associé à des problèmes psychiatriques. C'est pourquoi nous recommandons que chaque enfant avec un VCFS soit évalué par un pédopsychiatre tous les 1 à 2 ans. Ce comportement que vous décrivez peut-être un symptôme d'un problème psychiatrique. Une telle conduite peut se produire chez les adolescents avec un VCFS et le comportement sexuel inadéquat peut être l'un

des symptômes. Cependant, selon le degré du déficit cognitif, ceci pourrait être symptomatique d'un retard développemental et de l'impulsivité qui l'accompagne. Dans le cas de votre fils, nous vous recommandons de contacter un pédopsychiatre qui connaisse le domaine des troubles développementaux chez les adolescents, afin de procéder à une évaluation. Dans le cas où la manie ou d'autres problèmes psychiatriques seraient liés à ce comportement, il existe des médicaments efficaces qui peuvent aider votre fils. Nous avons également constaté que les groupes d'éducation socio-sexuelle pour les adolescents et leurs parents sont très efficaces avec le VCFS.

2006 VCFSEF Conférence de Strasbourg

La prochaine conférence internationale du VCFSEF aura lieu les 7, 8 et 9 juillet 2006 dans la jolie ville de Strasbourg. Strasbourg est une ville enracinée dans les traditions et dont l'art, l'architecture et l'histoire ont fait d'elle l'une des villes les plus touristiques de France. Le Rhin encercle le centre médiéval de la ville, là où les visiteurs peuvent admirer la majestueuse cathédrale, les maisons pittoresques avec leurs façades en bois et les magasins traditionnels. Strasbourg possède de nombreux produits locaux, avec une cuisine régionale et un vin de renommée mondiale que vous pourrez déguster dans les restaurants traditionnels de la ville aussi bien que dans les bars à vin. Strasbourg promet donc d'être un beau lieu de rendez-vous pour notre conférence de l'année prochaine. Les conférences se dérouleront dans le bâtiment du « Pole économique européen » qui est parfaitement bien équipé pour les présentations audio-visuelles ; un service de traduction simultané est même proposé en français et en anglais. Nous recherchons actuellement de logements à frais réduits aux alentours de Strasbourg. Une partie des coûts des conférences sera financée par des subventions locales. De plus amples informations concernant l'inscription aux conférences seront disponibles dans les mois à venir. En attendant, veuillez s'il vous plaît réserver ces dates ! Pour plus d'informations, vous pouvez contacter Dominique Pfeiffer, présidente de l'association française GENERATION 22, à l'adresse suivante : dom.pfeiffer@wanadoo.fr

Comportements à risque

Wendy Kates PhD.

Upstate Medical University Hospital Syracuse, NY

Au cours des décennies passées, les cliniciens et les chercheurs qui travaillaient avec les familles d'enfants atteints du VCFS ont appris que ceux-ci développent souvent des troubles du comportement durant l'enfance. Comparé au développement des enfants tout-venant d'âge semblable, les enfants avec un VCFS montrent une incidence plus élevée d'ADHD et de phobies (principalement, peurs du noir et des bruits). Les enfants peuvent également montrer des changements d'humeur, une irritabilité et un retrait social. Habituellement, grâce aux conseils de professionnels, les familles sont à même de gérer ces difficultés au fur et à mesure que l'enfant se développe.

Comme la plupart des familles avec un enfant VCFS déjà le savent, certains enfants développent des troubles psychiatriques plus graves en s'approchant de l'âge adulte. Quelques symptômes de ces troubles peuvent déjà apparaître à l'adolescence. Les chercheurs essaient actuellement d'identifier les facteurs qui devraient aider à identifier précocement les enfants à risque de développer des troubles psychiatriques graves. Nous espérons que, au cours de la prochaine décennie, nous développerons une meilleure compréhension des précurseurs spécifiques aux maladies psychiatriques chez les enfants VCFS. En effet, nous pensons qu'une détection précoce permettrait alors une prise en charge précoce pour les enfants à haut risque. En attendant, beaucoup de familles souhaiteraient déjà savoir quels sont les comportements ou les symptômes qu'ils doivent surveiller.

Nous avons énuméré ci-dessous plusieurs changements comportementaux qui pourraient justifier une consultation psychologique ou psychiatrique.

Ces comportements incluent :

- une augmentation de l'inquiétude ou de la dépression associée à :
 - des comportements régressifs
 - des comportements d'agrippement
 - des changements d'appétit ou du rythme du sommeil
 - une augmentation des passages à l'acte
 - une perte d'intérêt pour les activités d'avant
 - un déclin soudain des performances académiques
- une augmentation intense de l'irritabilité ou des sauts d'humeur
- une augmentation volontaire du retrait social et de l'isolement
- une diminution significative de l'hygiène personnelle
- une augmentation des pensées ou des comportements étranges, peu communs ou désorganisés

Une minorité seulement des enfants avec un VCFS développe une maladie psychiatrique grave. Pour ces enfants, les scientifiques investiguent actuellement des stratégies pour un traitement efficace. Les cliniciens et les chercheurs nous permettront d'acquérir la connaissance dont nous avons besoin, afin d'améliorer la qualité de vie de chacune des personnes avec un VCFS.

The VCFS Educational Foundation compte sur les contributions de chacun pour d'accomplir sa mission, à savoir diffuser des informations sur l'éducation et le syndrome VCF. Nous sommes très reconnaissants et remercions les personnes suivantes pour leurs dons, offerts depuis le dernier bulletin.

En l'honneur de Allison Robbins

Kevin & Amy Bell
Lynn & Bob Cohen
Judith & Henry Felber
Marc Labgold
David E Levanson
Joel & Monika Levanson
Suzanne & Mark Pearson
Nancy & John Robbins (with 2:1 matching gift from Fannie Mae Foundation)
Tem Weisman

À la mémoire de Hangal Kusumaker
Stuart Kushner

À la mémoire de Donald Anderson

Kenneth Balagur
Dr. & Mrs. Wilbur Blackey
Brian & Lois Callahan
Mr & Mrs. Joe Carr
Brian & Julie Cooper
Denis & Donna Drapea
Barbie & James Doherty
Mr & Mrs. Paul Downey
Helen Espling
Lisa Jennings

Brian K Jepson
Gaylen & Glenice Kelley
Kennebunk Savings Bank, Joel W Stevens,
Président
Karen and Stuart Kushner
Jeff & Donna Landsman
Mark Longstaff
Tim & Shawn Lowry
Lisa & Charles Massahos
Mary Beth & Roger McCleary
Manuel & Kathleen Mendonca and sons
Mr & Mrs. Luigi Silveri
Kevin & Debra Swift
The VCFSEF Board of Directors

En l'honneur de Monica Jennings

Vincent & Hope Baldi
Susan Campbell
Nancy Daly
Mark J Gardner
Joan Jennings
Amy Johnson
Diane Kelly
Michael & Sandra Lynch
Norraine Wylonis

À la mémoire de Myrtle Moor Setzer
Lenore Cohen

Le syndrome vélo-cardio-facial – un modèle pour comprendre la microdélétion

Relecture par Kieran C Murphy Avril 2005

Editeurs: Kerian C. Murphy et Peter J. Scambler

Presse Universitaire de Cambridge ISBN 0 521 821 185 1

www.cambridge.org/0521821851

En juillet 2005, la maison d'édition de l'Université de Cambridge a publié le livre le plus complet sur le syndrome vélo-cardio-facial (VCFS) jamais paru. Toute personne ayant eu un contact avec une personne atteinte du syndrome VCF connaît les multiples problèmes physiques et psychologiques que ces derniers rencontrent. Ceci cause de grandes difficultés aux professionnels de la santé qui ne sont généralement pas au courant de l'existence de cette pathologie. De plus, même pour les spécialistes qui en ont connaissance, le problème réside dans le fait que ceux-ci sont principalement formés pour soigner des régions spécifiques du corps, selon leur discipline. Durant des années, Peter Scambler et moi-même avons eu de nombreuses conversations à ce sujet avec des parents et des professionnels. Sur la base de ces discussions nous avons décidé de publier un livre, avec la contribution des principales autorités internationales du VCFS.

Voici un extrait de ce document: « Les patients VCFS peuvent présenter plusieurs manifestations cliniques. Dans la littérature, plus d'une centaine ont été décrites. Ce livre souhaite résumer les rapides progrès qui ont été récemment réalisés dans la compréhension et le traitement des personnes avec un VCFS. Nous espérons que la publication de ce livre sera utile pour différentes raisons : (1) les professionnels qui étudient et traitent un aspect de ce syndrome ne sont souvent pas au courant du fait que les difficultés peuvent se trouver sur d'autres plans aussi. Ce livre souhaite les aider à avoir une vision plus holistique des personnes porteuses d'un VCFS. (2) Le syndrome VCFS peut être vu comme un paradigme de référence pour d'autres microdélétions moins connues et l'expérience avec les VCFS peut aider à diriger les recherches et les traitements dans le cas d'autres microdélétions. (3) Ce livre met l'accent sur les problématiques cliniques les plus importants du VCFS et reflète la reconnaissance croissante du fait que l'étude d'un syndrome rare tel le VCFS peut nous apprendre beaucoup dans la compréhension de pathologies plus communes, comme la prédisposition à des troubles psychiatriques. (4) L'étude des bases embryologiques des malformations structurelles observées chez les VCFS nous aide à découvrir des mécanismes fondamentaux du développement biologique. »

Dans le premier chapitre, Bob Shprintzen propose une introduction historique du syndrome VCF et décrit en détail comment a émergé dans la littérature la reconnaissance progressive du VCFS comme un syndrome spécifique, depuis sa description initiale en 1955 par Sedlackova et jusqu'à nos jours. Dans le second chapitre, Katrina Prescott et Pete Scambler soulignent l'évolution extraordinaire, de la décennie passée à nos jours, des recherches qui nous ont permis de comprendre la génétique moléculaire du VCFS.

Les principaux domaines affectés par le VCFS sont discutés dans le chapitre suivant ; Bruno Marino et ses collègues s'intéressent aux problèmes cardiovasculaires, Richard Kirschner décrit les atteintes palatales et vélo-pharyngiales tandis que Koen Devriendt et ses collègues détaillent les résultats de recherches sur la néphro-urologie, le gastro-intestinal et l'ophtalmologie. Kathleen Sullivan parle de l'importance des déficits immunologiques du VCFS ; de plus, elle donne des

détails sur les problèmes que rencontrent les patients VCFS à l'aide d'un guide pratique destiné aux professionnels, aux patients et à leurs parents.

Etant donné que le cerveau est très souvent atteint chez les patients VCFS, nous avons décidé de consacrer trois chapitres du livre à ce thème. Angela Stevens et moi-même discutons des troubles comportementaux et psychologiques chez les patients VCFS, enfants et adultes, et proposons un guide pratique et explicite des traitements possibles. Linda Campbell et Ann Swillen fournissent un compte rendu très accessible sur les fonctions cognitives chez les patients VCFS et expliquent comment l'information est traitée au niveau du cerveau. Stephan Eliez et Therese von Amelsvoort nous montrent en quoi l'examen du cerveau à l'aide d'un scanner IRM (imagerie à résonance magnétique) permet d'améliorer notre compréhension des structures et des fonctions du cerveau chez les patients avec un VCFS. Dans le dernier chapitre, Karen Golding-Kushner s'intéresse aux troubles du langage ; Donna McDonald-McGinn et Elaine Zackai nous parlent des problématiques qui émergent des consultations spécialisées pour les maladies génétiques destinées aux patients avec un VCFS ainsi qu'à leur famille. Les auteurs fournissent des instructions pratiques pour les professionnels et les familles affectées. Finalement, comme chaque patient VCFS fait inmanquablement partie d'une famille, Julie Squair offre un témoignage franc et sincère de l'impact que le diagnostic du VCFS crée au sein de la famille.

Nous avons ressenti un enthousiasme considérable en voyant à quel point la compréhension du syndrome VCF a évolué, en particulier durant la dernière décennie. Pete et moi avons essayé de vous transmettre notre enthousiasme dans ce livre. A vous de juger si c'est une réussite!

Lettre du Président

En tant que Président, mon devoir est d'aider à organiser la Conférence annuelle. Je vis en Virginie et l'organisation d'une rencontre à Syracuse aurait pu être un véritable défi sans l'aide des différents membres des Fondations situés à Syracuse. Le Dr Shprintzen, Ann Marie Higgins, Eileen Marrinan et Beth Wallace m'ont aidé énormément dans la réalisation de cette grande tâche. Ils ont notamment pris soin d'organiser les logements, le Club des Enfants, d'agencer les événements sociaux ainsi que les spectacles. Chaque semaine nous nous sommes rencontrés lors de conférences téléphoniques, et j'ai été très impressionné par l'énergie et l'enthousiasme que tous ont pour ce projet ! Chacun de nous a travaillé dur pour faire de cette rencontre un succès. Je leur suis vraiment très reconnaissant pour leur soutien.

Cette année, nous avons ajouté de nouvelles choses au programme. Pour ne citer que celles-là, nous avons organisé une session préliminaire pour les nouvelles personnes, une présentation des livres pertinents qui peuvent être achetés, un spectacle lors du souper le jeudi et des commodités pour que les participants puissent rentrer chez eux. Nous avons également aménagé un temps plus long pour les éventuelles questions-réponses.

Comme l'« équipe de Syracuse » s'est occupée de tant de choses au niveau organisationnel, j'ai eu plus de temps à consacrer aux projets que j'avais envie de mettre sur pied. Avec l'aide de membres de la Fondation, spécialement Lisa Jennins et Maureen Anderson, nous avons créé un slogan « La connaissance est l'espoir » (« Knowledge is Hope »). Nous avons commandé des bracelets bleus sur lesquels est gravé le slogan (à l'extérieur) et le nom du site web de la Fondation (à l'intérieur). Les bracelets sont très vite partis et nous avons déjà dû recommander les bracelets taille enfant. Pendant ce temps, Kelvin a mis à jour notre site web et les bracelets peuvent désormais être facilement commandés. Il a également créé sur la page d'accueil un bouton pour que les gens puissent facilement faire des dons à la Fondation. Nous venons de terminer un logo de la Fondation qui incorpore notre slogan « La connaissance est l'espoir » et avec un dessin qui reflète notre mission internationale. Nous avons intégré le logo en haut de cette newsletters et vous pourrez bientôt le voir sur notre site web et sur le matériel de notre Fondation. Enfin, nous avons écrit une brochure informative que nous voulons éditer et qui, nous l'espérons, sera terminée et disponible pour la conférence et dans tous les cabinet des pédiatres du pays ! Il s'agira de la première d'une série de brochures qui sera distribuée internationalement chez les médecins, les spécialistes et dans les lieux éducatifs. La première brochure sera une revue des connaissances de bases sur le VCFS qui pourra être distribuée à toutes les personnes qui ne sont pas familières avec ce syndrome. Les prochaines brochures s'intéresseront à des thèmes plus spécifiques comme le langage, la cardiologie, la psychiatrie, etc. Ce projet a été réalisé grâce à la généreuse donation de la Fondation Amanda McPherson. Nous sommes très reconnaissant de leur soutien continu.

J'ai quelque peu hésité avant d'accepter le poste de Président, mais je suis aujourd'hui ému de pouvoir rendre service à la Fondation, qui a été pour moi et ma famille une telle source d'information et de soutien.

Je me réjouis de vous voir tous en juillet !

Nancy Robbins

Femme de John et mère de Allison (10 ans) ayant un syndrome VCF et Steven (12 ans).

Les bracelets « La connaissance est l'espoir »

Pour sensibiliser les gens au syndrome VCF, nous avons réalisé les bracelets « La connaissance est l'espoir » de taille adulte « 8 ¼ » et enfant « 7 ¼ ». Les bracelets sont fait 100% en silicone et vous pouvez y lire sur la partie extérieure « la connaissance est l'espoir » et à l'intérieur « www.vcfsef.org ».

Chaque bracelet coûte 1.50\$. Les frais de port sont gratuits. En fonction du prix des envois internationaux, nous vous suggérons de commander au minimum 5 bracelets.

Vous pouvez commander vos bracelets directement sur le site de la Fondation <http://vcfsef.org/Donations/wrist.html>. Le paiement en ligne se fait par PayPal.

Pour vos questions concernant les bracelets, contactez Nancy Robbins à nirrobbins@aol.com.

Mise à jour depuis l'Australie

Ainsi, les australiens ont été très occupés !

A la fondation Queensland nous avons été extrêmement occupés par nos deux projets principaux. Tout d'abord, la création de la première clinique australienne multidisciplinaire pour le VCFS au « Mater Children's Hospital » de Brisbane. Puis, la planification de la Conférence du 2 au 4 novembre 2006 à Brisbane.

En plus de ceci, nous continuons nos travaux habituels. Nous participons à de nombreuses conférences ici en Australie, non seulement pour améliorer la compréhension du VCFS chez les médecins et les thérapeutes, mais également pour promouvoir la Conférence VCFS 2006. Nous serons présents au « World Congress of Neurology » à Sydney, du 5 au 11 novembre 2005 ; à la « The Society for Study of Behavioural Phenotypes Conference » à Cairns, du 6 au 8 octobre 2005, et à la conférence de l'« International Association for Paediatric Dentistry » à Sydney, du 31 octobre au 5 novembre 2005. L'ensemble de ces activités a conduit notre Fondation à faire un pas important. Nous avons engagé un cadre à temps complet, Mme Joanna Friesen. Pour la contacter voici son adresse:

Ms. Jo Friesen
Executive Officer
VCFS Foundation (Qld) Inc
1 Milman Street
Clayfield 4011
Australia
P: +617 3857 1073
F: +617 3857 3444
E: jfriesen@vcfs.com.au

L'organisation de la soirée annuelle « The Faces of Sunshine Ball » destinée à notre recherche de fonds se passe bien. Le bal aura lieu le 1^{er} octobre 2005 et promet d'être une merveilleuse soirée. Nous espérons que les fonds récoltés dépasseront ceux de l'année précédente et...nous avons de bonnes raisons de l'espérer !

Revenons à nos deux projets principaux. Lors de ma dernière « mise à jour », j'ai mentionné le fait que nous avons l'intention d'ouvrir une clinique multidisciplinaire avant la conférence de 2006, mais nous espérions pouvoir déjà annoncer cette année la future ouverture. En fait, nous y sommes presque. En effet, nous avons fixé l'ouverture des portes au 1^{er} juillet 2005. Dans quel lieu ? Dans l'un des meilleurs hôpitaux pour enfants d'Australie, le « Mater Children's Hospital » à Brisbane. Le « Mater » est l'unique lieu qui propose un service holistique dont les enfants avec un VCFS ont besoin. Il dispose d'un nombre important de professionnels spécialisés dans les problèmes cardiaques, du langage et de la santé mentale, offrant des soins pédiatriques adaptés. Le professeur Brett McDermott qui est à la tête du service « Mater Child and Mental Health » a créé une unité clinique destinée au soin des enfants rencontrant des difficultés émotionnelles et comportementales significatives, de même que des troubles mentaux complexes. Brett et ses collègues se sont engagés, avec l'aide de la Fondation Queensland ainsi que d'autres partenaires étrangers, à faire de la clinique VCFS « Mater » un centre de grande qualité.

Le centre VCFS sera finalement installé dans le même bâtiment que la *Mater*, bien qu'il ait été pensé comme un service en soi, avec une identité significative. Nous voulons créer un centre créatif, avec des bases solides, ceci dans le but de faciliter les interventions précoces et la mise en place d'une approche qui optimise le potentiel de chaque enfant. Le mode de soin traditionnel ne sera pas préconisé. En mars 2005, une estimation indépendante du prix du projet a été 2.7 AU\$, sachant que nous pouvons avoir le soutien des « Mater Health Services » et du « Mater Health Campus ».

Le syndrome VCFS n'étant pas bien connu en Australie, notre Fondation a reconnu le besoin de chercher de l'aide en créant et en faisant prospérer notre clinique grâce à des experts mondiaux du VCFS. Nous avons entamé des discussions afin de faire de la Clinique VCFS de Brisbane un élément d'un consortium international qui regrouperait les meilleurs centres VCFS au monde. Nous espérons développer ce projet dans les mois qui suivent. Ce projet ambitieux souligne la valeur du « *VCFS Educational Foundations Inc* ». En effet, l'ensemble de notre travail en Australie a été inspiré et soutenu par les membres de cette Fondation. Nous n'aurions simplement jamais atteint nos objectifs, ni ceux que nous souhaitons encore atteindre, sans l'aide des amis que nous avons de part le monde – les amis de la Fondation !

Je vous donnerai toutes les informations sur l'avancement de nos projets.

Notre second projet majeur est la Conférence à Brisbane du 2 au 4 Novembre 2006. Notre situation est la suivante:

1. Nous avons déjà des contacts avec une importante faculté internationale. L'une des suggestions proposée pour Brisbane 2006 (que je trouve être une excellente idée) est de demander à chacun des membres/intervenants internationaux de s'associer à un membre/intervenant local. Nous souhaiterions voir se réaliser cette suggestion.
2. De manière semblable, plusieurs facultés locales ont confirmé leur engagement pour des présentations.
3. Il y aura beaucoup plus d'intervenants locaux et de participants de la Clinique de Brisbane. Notre prochaine soirée des spécialistes de la Clinique aura lieu dans deux semaines.
4. Leurs venues et les dates sont bien évidemment confirmées - Carlton Crest Hotel, Ann Street, Brisbane, du 2 au 4 novembre.
5. Nous serons à Syracuse avec une autre équipe de promotion, dirigée par Jo Friesen, qui proposera de la littérature et du matériel promotionnel, ainsi que des informations sur les frais de logement et de voyage.

Je vous attends tous avec impatience à Syracuse en juillet.

De nouvelles découvertes en immunologie pourraient expliquer les bases du bas fonctionnement de la thyroïde

Des scientifiques du Centre Médical Universitaire de Georgetown ont mené une étude sur trois adolescentes présentant un syndrome VCF avec hypothyroïdie. Ils ont trouvé dans leur recherche la présence, chez chacune d'elles, d'anticorps thyroïdiens « auto-immunes ». Bien qu'une hypothyroïdie ait été occasionnellement détectée chez des patients VCFS et récemment signalée chez une souris du gène *Tbx1* VCFS, l'origine précise permettant de comprendre et d'identifier cette diminution du fonctionnement de la thyroïde reste inconnue. Une théorie attribue la diminution des flux moléculaires par l'altération du dosage *TBX1* lors du développement embryonnaire de l'enfant à cause d'une malformation de la glande thyroïdienne. Lors de leurs études sur les enfants au Centre Médical Universitaire de Georgetown, dans le Département du Centre Pédiatrique International d'Immunologie, le Dr. Julia Mendez de Inocencio et le Dr Joseph A. Bellanti ont initialement suspecté l'origine de l'hypothyroïdie à partir des légères augmentations de lipides dans le sang et les faibles augmentations des enzymes du foie, augmentations que l'on peut parfois observer chez des patients avec une fonctionnement diminué de la thyroïde. En partant de l'observation que le début des troubles se situe dans la période prépubère chez chacun des patients, et non pas à un âge plus précoce (qui aurait pu expliquer un lien avec une anomalie développementale associée aux gènes), les deux médecins se sont demandés si la cause ne pouvait pas davantage être liée à une attaque du système immunitaire dirigée contre les tissus thyroïdiens, ce qui correspond à ce qu'on appelle une « thyroïdie auto-immune », ou « maladie de Hashimoto ». Cette maladie est diagnostiquée grâce à la détection d'une augmentation d'anticorps anti-thyroïdiens dans le sérum. La présence d'autres maladies auto-immunitaires, telles que le JRA, ITP, AHA, IBD ont été observées dans une fréquence générale de 9% et ont été reportées lors de la Conférence de l'année précédente par la Doctoresse Kathleen Sullivan. Toutefois, l'existence de la thyroïdie auto-immunitaire n'a pas été précédemment décrite dans la littérature. Les résultats de cette étude préliminaire, qui seront exposés lors de la Conférence de 2005 à Syracuse, sont liés au thème de la conférence de cette année, « L'intervention ». En outre, la centration sur les traitements illustre comment les données de recherche peuvent finalement aider au choix de traitement particuliers. Etant donné que les symptômes comportementaux peuvent apparaître non seulement chez les patients VCFS mais également chez ceux atteints d'hypothyroïdie, il est important qu'un diagnostic correct soit effectué. Les enfants avec un VCFS présentant des symptômes d'hypothyroïdie, tels qu'un ralentissement, un trouble du comportement et une prise de poids inhabituelle, devraient avant tout être soignés pour les symptômes thyroïdiens avant de se voir attribuer un diagnostic de type psychologique et développemental. Cette considération est non seulement essentielle pour pouvoir fournir un diagnostic correct, mais également cruciale pour prescrire un traitement adéquat en évitant l'utilisation inappropriée de psychotropes dont on connaît les effets négatifs associés.

Un héros pas comme les autres

Steven Robbins, âgé de 12 ans, a donné ce dessin et cette histoire au Programme de Réflexions du National PTA, qui est un programme d'art reconnu pour les étudiants. Le thème était « Un

héros pas comme les autres ». Steven est le fils de John et Nancy Robbins et le frère d'Allison. Sa mère, Nancy, est la présidente actuelle du « *VCFS Educational Fondation* ».

« La raison pour laquelle ma sœur Allison est une héroïne pas comme les autres, c'est parce qu'elle a un courage et un dynamisme extraordinaire. Elle est née avec une maladie génétique appelée le syndrome vélo-cardio-facial. Allison a vécu des traitements douloureux et jamais je ne les aurais affronté avec autant de courage qu'elle. Elle ne s'est jamais plainte. Même si elle avait une perfusion chaque mois, Allison n'était pas triste, ni effrayée. Après chaque traitement, elle se réjouissait de revenir à la maison pour jouer avec ses amis. À neuf ans, elle a eu plus d'opérations et de traitements que la plupart des gens dans une vie. Allison est la fille la plus courageuse que j'ai rencontré et elle m'a appris à surmonter mes peurs. »

Nous avons retranscrit le programme du Congrès qui a eu lieu le 29 juillet 2005. Il vous donnera une idée générale des thèmes discutés lors de ces rencontres annuelles.

Programme du 11^{ème} Congrès Annuel Scientifique International

Congrès sponsorisé par “The Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation, Inc”, “The Office of Continuing Medical Education” et par le Collège de Médecine de SUNY Upstate Medical University.

VENDREDI, 29 JUILLET 2005 - SEANCES PRELIMINAIRES

- 11h00 Le développement langagier et les difficultés de langage chez les VCFS – Eileen Marrinan
11h00 La génétique pour les non-génétiiciens – Robert J.Shprintzen
11h00 L’imagerie cérébrale et le VCFS – Wendy Kates
11h00 Rencontre entre adolescents 1. Réalisation de projets - Alexandra Oppenheimer, M. Ed.
12h00 **Discussion ouverte**
Bienvenue du VCFSEF - Karen J. Golding-Kushner, Ph.D., Directrice exécutive, Nancy Robbins, Présidente

Les troubles du langage et leurs traitements

Modérateurs : *Susan Marks, Hôpital des enfants du Wisconsin, Milwaukee, USA*

- 12h10 – 12h30 La fonction vélopharyngiale chez les VCFS : Quelles sont les nouvelles techniques diagnostiques qui nous sont enseignées - *Robert J.Shprintzen, Upstate Medical University, Syracuse, NY.*
- 12h30 – 12h45 Asymétrie du pharynx, du larynx et du palais – *Burke Chegar, Upstate Medical University, Syracuse, NY.*
- 12h45 – 12h55 Volume musculaire du palais chez les VCFS – *Robert Brown, Wendy Kates, Robert J.Shprintzen, Upstate Medical University, Syracuse, NY.*
- 12h55 – 13h10 La fonction du nerf facial chez les personnes avec VCFS et l’asymétrie faciale - *Antonio Ysunza, Hôpital Gea Gonzales, Mexico City, Mexico.*
- 13h10 – 13h30 L’application de la chirurgie pour le traitement du langage hypernasal chez les VCFS – *Sherard A.Tatum III, Upstate Université Médicale, Syracuse, NY.*
- 13h45 – 14h15 Le rôle de l’ordinateur dans une clinique du langage pour: la thérapie, la productivité et les ressources – *John E. Riski, Children’s Healthcaer d’Atlanta, Atlanta.*

14h15 – 14h40 Thérapie du langage pour corriger les défauts d'articulation des VCFS – *Karen J. Golding-Kushner, East Brunswick.*

Présentations sur la génétique moléculaire et la biologie développementale

Modérateur : *Shane Zim, Université de Californie du Sud, Los Angeles.*

15h05 – 15h30 Le contrôle génétique du développement chez les VCFS – *Bernice Morrow, Collège de Médecine Albert Einstein, Bronx, NY.*

15h30 – 15h45 Les partenaires interactifs du Tbx1 dans le développement musculaire du squelette – *Evan Braunstein, Collège de Médecine Albert Einstein, Bronx, NY.*

15 :45 – 15 : 55 Questions et commentaires

Données pédiatriques

Modérateur : *Anne Marie Higgins, Upstate Université Médicale, Syracuse, NY.*

15h55 - 16h15 Un problème fondamental dans le système immunitaire : quand et comment chercher les problèmes – *Joseph Domachowske, Upstate Université Médicale, Syracuse, NY.*

16h15 – 16h45 L'auto-hypnose pour réduire l'anxiété des patients avec VCFS- *Ran Anbar, Kim Hummel, Upstate Université Médicale, Syracuse, NY.*

16h40 – 16h50 Questions et commentaires

16h50 – 17h00 VCFS dans le monde :

Les développements en Australie - *Stephen Russel, Brisbane, Queensland, Australie*

Les développements en Argentine - *Antonio Ysunza, Mexico City, Mexico*

17h00 – 18h30 Les rencontres d'affaires

18h30 Souper annuel des VCFS (à option)

SAMEDI, 30 JUILLET 2005

Déjeuner avec les experts

7h30 – 8h45 Aspects psychosexuels du SVCF - *Doron Gothelf, Merav Burg, Hôpital des enfants Schneider, Petah Tiqwa, Israel*

Douleurs aux jambes : *les intervenants doivent s'annoncer*

Problèmes d'alimentation : *Bob Beecher, Jill Merrow*

Session des posters :

« Etude de cas unique du traitement Metyrosine pour la schizophrénie chez les VCFS » – *Martin Debbané, Bronwyn Glaser, Stephan Eliez, Genève, Suisse.*

Imagerie cérébrale chez les VCFS – où vont nous mener les études ?

Modérateur : *Doron Gothelf, Centre Médical des enfants Schneider, Petah Tiqwa, Israel et Université de Stanford, Stanford, CA.*

9h00 – 9h30 Structure et fonctions du cerveau chez les VCFS : Le gène COMT fait-il la différence ? – *Wendy Kates, Upstate Université Médicale, Syracuse, NY.*

9h30 – 9h45 Les déficits du système d'attention multiple chez les VCFS - *Tony J. Simon, S. Ferrante, V. Nguyen, H. Ferrante, Donna McDonald-McGinn, Elaine Zackai, J. Bish*

9h45 – 10h00 La structure du cerveau, les changements de connexions et de fonctions et leur relation avec les déficits cognitifs des VCFS - *Tony J. Simon, J. Bish, L. Ding, Machado, Nguyen, Donna McDonald-McGinn, Elaine Zackai, Gee, Université de Californie, Davis, Sacramento, CA*

10h00 – 10h15 « Polymicrogyria » chez les VCFS - *Nat Robin, Université d'Alabama, Birmingham, Birmingham.*

10h15 - 10h30 **Questions et commentaires**

10h30 - 10h45 **Rafrâichissements**

COMT, VCFS et effets des traitements

Modérateur : Tony Simon, Université de Californie, Davis, Sacramento, CA

10h45 – 11h00 Les effets de la variation génétique du COMT sur le risque de trouble psychiatrique touchant les fonctions neuronales - *Andreas Meyer-Lindenberg, Institut National de Santé Mentale, Programme pour la Cognition et la Psychose, Bethesda, MD.*

11h00 – 11h15 Polymorphismes COMT et atteintes du langage chez les VCFS – *Eileen Marrinan, Upstate Université Médicale, Syracuse, NY.*

11h15 – 11h30 Evidences divergentes de l'effet des polymorphismes COMT sur la morphométrie du cerveau et la cognition chez les VCFS - *Bronwyn Glaser, Martin Debbané, Christine Hinard, Michael Morris, Sophie Dahoun, Stylianos Antonarakis, Stephan Eliez, Université de Genève, Ecole de médecine, Genève, Suisse.*

11h30 – 11h50 Médicaments dans la gestions du comptertement chez les VCFS - *Wanda Fremont, Upstate Université Médicale, Syracuse, NY.*

11h50 – 12h05 **Questions et commentaires**

12h05 – 13h30 **Dîner avec les experts**

Le développement précoce du langage - *Karen Golding-Kushner, Susan Marks, Eileen Marrinan, John Riski*

Les implications génétiques - *Nat Robin, Robert Shprintzen, Bernice Morrow*

La maladie chronique et son impact sur la famille - *David Keith, Anne Marie Higgins*

12h05 – 13h30 **Dîner – Pizza pour les adolescent et jeunes adultes** - *Alexandra Oppenheimer, Karen Lindsay*

SAMEDI APRES-MIDI

Traitements psychiatriques et comportementaux chez les VCFS

Modérateur : Wendy Kates, NY

- 13h 30 Le programme de *Mentoring* comme une intervention psychosociale effective chez les VCFS - *Merav Burg, Tamar Steinberg, Hôpital des enfants Schneider, Petah Tiqwa, Israel Doron Gothelf, Hôpital des enfants Schneider, Petah Tiqwa, Israël et l'Université de Standford, Stanford.*
- 13h55 – 14h20 Etude longitudinale du comportement chez les VCFS - *Doron Gothelf, Université de Stanford et le Centre Médical des enfants Schneider, Petah Tiqwa, Israël; Allan L. Reiss, Université de Standford, Stanford.*
- 14h20 – 14h40 Les tâches d'entraînement social et les VCFS : l'influence modérée de l'ADHD – *Kevin Antshel, Upstate Université Médicale, Syracuse, NY.*
- 14h40 -14h55 **Questions**
- 14h55 – 15h05 **Rafraîchissements**

Découvertes en neuropsychologie et en psychiatrie chez les VCFS

- 15h05- 15h30 Forces et faiblesses relatives dans les capacités visuo-spatiales chez les personnes avec un VCFS – *Bronwyn Glaser, Martin Debbané, Stephan Eliez, Université de l'école de médecine de Genève, Genève, Suisse.*
- 15h30 – 15h50 Aspects cognitifs et psychosociaux des enfants avec VCFS - *Neil Nicoll, Belinda Barton, Meredith Wilson, Hôpital des enfants de Westmead, Westmead, Australie.*

Problèmes chroniques chez les VCFS

Modérateur : Nancy Robbins, Oakton

- 16h05 – 16h20 L'« Auto-immune thyroiditis » comme une cause non reconnue de l'hypothyroïdie chez les VCFS - *Jl Mendez-Inocencio, MB, Bueso, JA Bellanti, Georgetown Centre Universitaire de Médecine, Washington, D.C.*
- 16h20 – 16h35 L'utilisation de la thérapie d'immunoglobine intraveineuse (IVIg) avec des patients VCFS : Effets du remplacement ou de l'immunomodularité ? - *Jl Mendez-Inocencio, JA Bellanti, Georgetown Centre Universitaire de Médecine, Washington, D.C.*
- 16h35 – 16h45 Une approche des douleurs aux jambes – *Marc Heatherington*
- 16h45 – 17h00 Congrès annuels de 2006 : Une affaire internationale - *Stephen Russel, Brisbane Australie, Dominique Pfeiffer, Strasbourg, France*
- 18h00 Musée de la science de la technologie et BBQ Dinosaur (à option)

DIMANCHE, 31 JUILLET 2005

7h30 Déjeuner avec les experts

Thérapie du langage pour des enfants en âge scolaire et pour les plus grands – *K. Golding-Kushner, S Marks, E Marrinan, J Riski*

Planifier la vie d'adulte de votre enfant - *Donna Landsman, Jeff Landsman, Madison*

Parler à votre enfant VCFS du syndrome VCFS - *Nat Robin*

7h30 Déjeuner entre adolescents et jeunes adultes - *Alexandra Oppenheimer, Karen Lindsay*

Cardiologie, génétique moléculaire et interaction des gènes.

Modérateur : *Nat Robin*

9h00 – 9h30 VCFS : le cœur de la question - *Roger Ruckman, Centre Médical National des enfants, Washington.*

9h30 – 9h45 Altération des fonctions des cellules neuronales par l'inactivation du Tbx1 sur des modèles des souris – *Vimla Aggarwal, Albert Einstein Collège de Médecine, Bronx, NY.*

9h45 – 10h00 Identification des gènes dans le réseau génétique du Tbx1 par l'analyse microarray – *Jun Liao, Collège de Médecine Albert Einstein, Bronx, NY.*

10h00 – 10h15 Comprendre les origines de la délétion 22q11 – *Melanie Babcock, Collège de Médecine Albert Einstein, Bronx, NY.*

Données développementales et éducationnelles

Modérateur : *Maureen Anderson, Salem, USA*

10h45 – 11h00 Jalons développementaux chez les VCFS - *Nuria Abdul Sabur, Nancy Roizen, M.D., Upstate Université Médicale, Syracuse, NY.*

11h00 – 12h00 Education, avocats et textes de loi: aider votre enfant à réussir - *Donna Landsman, M.S., Madison, Wisconsin, USA; Judy Gaughran, Boston, MA; Yolanda Ortiz, Cedar Grove, NJ; Debbie Lightfoot, Syracuse, NY.*

12h00 **Questions et commentaires**

Clôture

Audience ciblée (CME) :

L'ensemble des spécialités qui traitent des enfants et des adultes VCFS ; incluant l'otolaryngologie, la psychiatrie, la pédiatrie, la neurologie, la radiologie, la pathologie, la génétique et toutes les sous-spécialités pédiatriques.

Audience ciblée (non-physiciens) : les logopédistes et les audiologistes, les psychologues, les neuropsychologues, les assistants sociaux, les généticiens, les dentistes, les infirmières, les thérapeutes, toutes les autres personnes impliquées dans le soin ou dans le domaine des troubles développementaux des enfants ayant de multiples anomalies, les parents, les enfants VCFS et les personnes avec VCFS.