



Syndrome de Williams et Beuren

3^{ème} Colloque National

Samedi 19 Mai 2007

IFSI, Hopital Bellevue de Saint-Etienne

PROGRAMME

08 :30 : Accueil des participants

08 :45 – 09 :00 : Ouverture du Colloque (Présidence : P. Vigerie, Williams France)

08 :45 : **Thierry BORDE**, Président de l'association ASWB Rhône-Alpes

« La 3^{ème} Rencontre du Syndrome de Williams et Beuren »

08 :50 : **Fabienne PRIEUR**, Généticienne, CHU, Saint Etienne

« Le Syndrome de Williams et Beuren en 2007 »

09 :00 – 10 :20 : Session Scientifique – 1 (Présidence : P.-S. Jouk, CS ASWB Rhône-Alpes)

09 :00 : **Gilles FAURY**, Université de Grenoble I

« Un modèle animal de malformations cardiovasculaires présentes dans le SWB »

09 :40 : **Jean-Benoît COTTON**, Pédiatre à orientation endocrinologique, Valence

« Quid de l'Hormone de Croissance dans le Syndrome de Williams et Beuren ? »

10 :20 – 10 :50 : Pause café

10 :50 – 12 :30 : Session Sociétale – 1 (Présidence : S. Demazeau, ASWB Rhône-Alpes)

10 :50 : **Sheila WAREMBOURG**, Handicap international, Programme France, Lyon

« L'intimité et la sexualité au fil de la vie »

11 :30 : **Patricia DUHAMEL** et **Bernard JOURDES**, Directrice des établissements et Président de l'association OASIS (UNAPEI) à Chauffailles

« Hébergement, travail, finances, loisirs des personnes handicapées accueillies en ESAT »

12 :10 : **Jean-François CHOSSY**, Député de la Loire, Saint Etienne

« La loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées et sa mise en application »

12 :30 – 14:00 : Déjeuner

14 :00 – 15 :20 : Session Scientifique – 2 (Présidence : B. Lété, CS ASWB Rhône-Alpes)

14 :00 : **Christine DERUELLE**, Chercheur en Neurosciences, CNRS Marseille

« Hyper sociabilité dans le syndrome de Williams et Beuren : Mythe ou réalité ? »

14 :40 : **Sibylle GONZALEZ-MONGE**, Praticien hospitalier en Neurologie, Hospices Civils de Lyon

« Troubles praxiques, troubles attentionnels, troubles exécutifs »

15 :20 – 15 :50 : Pause café

15 :50 – 17 :10 : Session Sociétale – 2 (Présidence : V. Callenaere, ASWB Rhône-Alpes)

15 :50 : **Yves BRUCHON**, Inspecteur ASH de l'Education Nationale

« L'exigence scolaire »

16 :40 : **Roger CHATELARD**, Président de l'APAJH de la Loire

« Les Maisons Départementales des Personnes Handicapées et le point de vue des usagers »

17 :10 – 17 :25 : Clôture du Colloque (Présidence: Th. Borde, Prés. ASWB Rhône-Alpes)

17 :10 **Christine DERUELLE**, Membre du Conseil Scientifique de l'ASWB Rhône-Alpes

« Appel au prochain Colloque National »

17 :20 **Patrick VIGERIE**, Président Williams-France

« Williams-France, s'investir, se développer, pérenniser pour nos enfants»



Un modèle animal de malformations cardiovasculaires présentes dans le Syndrome de Williams-Beuren

Marion Coquand-Gandit, Mylène Pezet et Gilles Faury

Université de Grenoble I, Grenoble

gfaury@ujf-grenoble.fr

Résumé

Les fibres élastiques sont responsables des propriétés élastiques des tissus extensibles, comme les vaisseaux sanguins, la peau et les poumons. Elles sont constituées à 90% d'élastine, principale responsable de leurs propriétés élastiques, et de microfibrilles dont les composants principaux sont les fibrillines-1 et -2. Dans la paroi des grosses artères, les fibres élastiques sont organisées en lames élastiques concentriques alternant avec des couches de cellules musculaires lisses. Cet arrangement est à l'origine de la fonction artérielle de lissage du flux sanguin pulsatile sortant du cœur, appelé effet Windkessel : les artères se distendent sous la pression du sang éjecté par le cœur en systole, emmagasinant de l'énergie qu'elles restituent en diastole permettant de maintenir une pression élevée et un flux sanguin dans le vaisseau entre deux éjections de sang par le cœur. Par ailleurs, les travaux de ces dernières années ont montré une forte corrélation entre la désorganisation des fibres élastiques et la dérégulation de la prolifération des cellules musculaires lisses vasculaires ou des cellules de la peau. Ces résultats ont été obtenus au cours de l'étude de plusieurs pathologies des artères, comme la sténose supra-avalvulaire aortique et le Syndrome de Williams-Beuren (SWB), liés à un déficit génétique en élastine, ou encore le syndrome de Marfan, lié à un déficit génétique en fibrilline-1.

L'étude de souris knock-out pour l'élastine (Eln) ou invalidées pour la fibrilline-1 (Fib-1), modèles d'études de ces pathologies, ont permis de mieux comprendre les conséquences de ces déficits. Chez la souris, le déficit en élastine (Eln^{-/-} ou Eln^{+/-}) conduit à de nombreuses modifications morphologiques, comme un allongement des vaisseaux, une augmentation du nombre de lames élastiques, et un accroissement de leur résistance. D'autre part, nos études de biomécanique mettent en évidence une réduction générale des diamètres artériels chez les souris Eln^{+/-}, associée à une distensibilité réduite, une participation anormale et accrue des cellules vasculaires dans le contrôle de la mécanique des grosses artères (souris Eln^{-/-}), et une hypertension liée à une élévation du taux de rénine sanguin. Les fonctions vasomotrices des cellules vasculaires sont aussi touchées puisque une dysfonction majeure des cellules endothéliales apparaît au cours du vieillissement dans les artères des souris Eln^{+/-} : aucune vasodilatation induite par l'acétylcholine n'est observée dans les artères de ces souris.

Nous poursuivons l'exploration fonctionnelle de ces modèles en infléchissant nos axes d'étude vers l'analyse des mécanismes mis en œuvre dans l'apparition des différents phénotypes observés chez ces souris, en lien avec les pathologies humaines. De plus, chez les souris ELN^{+/-}, nous tentons de mettre au point un traitement pharmacologique (minoxidil) induisant une surexpression du seul allèle fonctionnel du gène de l'élastine, ceci afin d'obtenir une réversion du phénotype anormal vers un phénotype normal. Des réversions de la mécanique artérielle ont déjà été observées chez la souris vieillissante suite à un traitement au minoxidil ; un traitement sur des souris jeunes Eln^{+/-} est en cours. L'objectif est de pouvoir transposer ce traitement chez l'humain : Projet européen ELAST-AGE, projet AFM, et Programme Hospitalier de Recherche Clinique national initié en 2005 intitulé « Efficacité du minoxidil chez les enfants atteints du SWB: un essai clinique randomisé ».

CV

Gilles Faury, Docteur en Biologie de l'Université de Grenoble I, également titulaire d'un DEA en Sciences de l'Education, est Professeur des Universités à Grenoble. Il développe des modèles de fibres élastiques, leur développement et leur vieillissement, des modèles murins et leurs applications aux maladies génétiques liées à un déficit en élastine ou fibrillines, dont le SWB.



Quid de l'Hormone de Croissance dans le Syndrome de Williams et Beuren ?

Jean-Benoît Cotton

Pédiatre à orientation endocrinologique
Valence

jean-benoit.cotton@wanadoo.fr

Résumé

Le Syndrome de Williams et Beuren décrit en 1961 a été individualisé sur des particularités morphologiques et comportementales bien avant la mise en évidence de la délétion 7q11-23 (FISH), support génétique de cette entité touchant 1 enfant sur 20 000 naissances. Parmi les gènes impliqués (au nombre de 27), celui de l'élastine est responsable de l'artériopathie spécifique de ce syndrome avec un épaississement très important de la paroi artérielle qui ne se limite pas au rétrécissement aortique supra-valvulaire connu dès les premières descriptions.

Le retard de croissance est habituel [Pankau 92], avec une taille moyenne de 159 cm pour les garçons et de 147 cm chez les filles, la taille définitive dans les deux sexes se situant à 10 cm en deçà de la taille cible. Parmi ces enfants, 35% des filles et 22% des garçons naissent avec un Retard de Croissance Intra-Utérin (RCIU) : taille inférieure à - 2 DS (déviations standard) par rapport au terme et grandissent sur une courbe à - 3 DS. Ces deux critères sont exigés pour envisager un traitement par l'Hormone de Croissance (GH : Growth Hormone) dans le cadre des retards de croissance intra-utérins. Exceptionnellement, un déficit en l'Hormone de Croissance a été prouvé.

Une observation personnelle, une autre confiée par le Professeur Michel DAVID et deux pas Michel COLLE, ainsi que les données de 19 observations recueillies sur la base KIGS (Pfizer International Growth Database, où sont répertoriés actuellement plus de 60000 enfants traités par l'Hormone de Croissance, seulement 8000 au moment de l'étude) nous amènent à quelques commentaires :

- Rareté (ou méconnaissance des cas traités)
- Recul encore insuffisant mais des résultats significatifs sur les trois premières années de traitement
- Nécessité d'une surveillance particulière sur trois plans :
 - Cardiovasculaire (pas d'élément indésirable dans la série KIGS)
 - Surveillance de la puberté fréquemment avancée avec un pic de croissance diminué (discussion dans ces cas d'une freination pubertaire)
 - Suivi thyroïdien puisque l'hypothyroïdie est signalée dans ce syndrome.

Le traitement (dose 0,23 à 0,3 mg/kg/semaine) implique une injection quotidienne, en tenant compte de l'anxiété particulière de ces enfants sur tout ce touche à leur santé (... éviter la vue de l'aiguille par exemple ...)

Dans le cadre de la prise en charge multidisciplinaire de ce syndrome, le pédiatre associé aux cardiologues, aux psychomotriciens, aux orthophonistes, aux psychologues, aux orthodontistes... devra avoir une attention toute particulière sur cet aspect endocrinologique.

CV

Jean-Benoît Cotton, ancien Interne des Hôpitaux de Lyon, ancien Assistant des Hôpitaux, ancien Chef de Clinique à la Faculté de Lyon, est pédiatre à orientation endocrinologique. Il exerce à Valence où il a été Chef du Service Pédiatrie de 1968 à 2000. Ancien Membre de la Société Française de Pédiatrie, Ancien Vice-Président de la Société Rhône-Alpes de Pédiatrie, ancien Président de l'Association Lyonnaise des Pédiatres Hospitaliers Non Universitaires de 1980 à 2000, il est le Président-Fondateur de l'Association des Pédiatres Drôme-Ardèche.



L'intimité et la sexualité au fil de la vie

Sheila Warembourg

Handicap International, Programme France, Lyon
Service d'accompagnement vie intime et sexuelle

HIPFAVAS@aol.com

Résumé

Pourquoi un service d'accompagnement de la vie affective et sexuelle au sein du Programme France de Handicap International ? Parce que les personnes handicapées physiques ou mentales ont besoin d'être écoutées, accompagnées, guidées en matière de vie affective et sexuelle. Parce que l'importance de la dimension affective dans le développement humain est reconnue pour tout individu. Parce que les personnes handicapées elles aussi ont le désir de vivre en couple et, pour certaines, lorsque cela est possible, celui de fonder une famille. Parce qu'il faut rappeler à chacun la possibilité de transmission des infections sexuellement transmissibles, du SIDA. Parce que l'actualité nous révèle des situations dramatiques d'agressions sexuelles répétées sur des personnes particulièrement vulnérables et souvent sans défenses. Pour toutes ces raisons, il nous apparaît primordial d'accompagner concrètement tous les acteurs concernés : personnes handicapées, familles, associations et institutions.

Enfant, adolescent, adulte, homme, femme ; nous avons plus en commun que nous avons de différences. L'envie d'être entourée d'autres personnes avec qui partager les plaisirs de la vie. La solitude, la difficulté de comprendre ses propres sentiments, sentir une appréhension d'aller vers quelqu'un qui fait envie, sentir l'angoisse à l'idée de ne pas être aimé... Les différences quand la personne a une maladie telle le Syndrome de Williams ? Elle a besoin d'accompagnement pour mieux élaborer et comprendre ses sentiments. Elle a besoin de temps et d'outils adaptés pour faire en sorte que ces informations soient comprises. Il faut mettre en place des lieux de parole et des personnes ressource ayant des capacités d'apporter des informations et une éducation à la vie affective et sexuelle. Il faut donner la parole à la personne, la laisser dire comment elle imagine sa vie affective, exprimer ce qui lui manque, ses désirs intimes. Elle sera ainsi en situation de mieux prendre en compte les sentiments de l'autre, et aura plus de possibilités pour intégrer les repères obligatoires de notre société. Il est également important d'accompagner les parents dans leur réflexion sur des thèmes qui leur font souci par rapport à la vie affective et sexuelle de leur enfant : rôle dans l'éducation sexuelle de l'enfant, dialogue juste et adapté aux capacités de l'enfant à propos de contraception, de stérilisation et de protection, respect de ses capacités relationnelles et affectives, de son intimité.

C'est aux associations travaillant en partenariat avec des professionnels de l'éducation et de la santé de faire en sorte que les sujets liés à la vie affective et sexuelle des personnes handicapées soient abordés pendant la formation. Les professionnels doivent créer des outils éducatifs sur la vie affective et sexuelle visant les besoins spécifiques des différentes populations de personnes handicapées avec l'appui de professionnels relais : sexologue, psychologue, conseiller conjugal, ... Cet accompagnement permettra à ce que ces enfants deviennent eux aussi des femmes et des hommes dont la vie intime, affective et sexuelle sera prise en compte, capables d'exprimer leur besoins, leurs désirs, leurs difficultés et leurs craintes, qui trouveront de l'aide auprès de personnes à l'écoute leurs besoins spécifiques pour les guider vers une vie intime respectueuse et épanouie.

CV

Sheila Warembourg est titulaire d'un Diplôme Universitaire en Sexologie et Santé Publique de l'Université Paris 7. Elle est créatrice et responsable du programme de Service d'accompagnement de la vie affective et sexuelle des personnes ayant un handicap d'Handicap International. Elle est animatrice de groupes de parole, assure la formation à l'approche théorique en sexologie de la vie intime et sexuelle des personnes handicapées.



Hébergement, travail, finances, loisirs des personnes handicapées accueillies en ESAT

Patricia Duhamel et Bernard Jourdes

Association OASIS, Chauffailles

cat.oasis@oasisapei.fr, jourdesb@orange.fr

Résumé

Présentation. L'OASIS est une Association de parents et d'amis des personnes handicapées de Chauffailles et sa région, affiliée à l'UNAPEI ; elle a pour objet la défense des intérêts des personnes handicapées mentales et la gestion d'établissements chargés de pourvoir à leurs besoins de vie. En 1992, elle crée un CAT avec des activités professionnelles diversifiées, un foyer d'hébergement traditionnel, et un foyer d'accompagnement. En 1993, elle crée un service d'Accueil sur le Temps Libéré qui offre des activités de vie sociale et d'épanouissement pour les personnes qui ne travaillent pas à temps complet. Elle est dotée d'un projet associatif et de projets d'établissements qui définissent les orientations en faveur des personnes porteuses d'un handicap mental et de leur famille.

L'hébergement. Les foyers se composent d'un foyer traditionnel avec chambres individuelles pour les personnes qui n'ont pas une autonomie suffisante, et d'un foyer d'hébergement d'accompagnement pour ceux qui peuvent vivre en logements individuels ou regroupés avec aide d'une équipe éducative. La prise en charge permet une plus grande autonomie, l'épanouissement personnel, l'intégration sociale. Les foyers, avec l'équipe éducative, offrent aux résidents un milieu stable, stimulant et structurant avec pour chaque individu un projet personnalisé dans le cadre de l'accompagnement.

Le travail. L'OASIS met en œuvre une conception du travail adaptée à la nature médico-sociale de l'ESAT. Le travail doit être partagé par le plus grand nombre, avec un travail pour chacun en fonction des possibilités de la personne handicapée, adapté à ses capacités, sans domination de la productivité. L'OASIS adhère à la charte déontologique des ESAT de l'UNAPEI. L'ESAT assure une production de sous-traitance, une production agricole en horticulture et en maraîchage avec commercialisation des produits, un service d'entretien d'espaces verts auprès des particuliers et collectivités. L'ESAT favorise l'intégration en milieu de travail ordinaire par la participation à un pôle d'insertion.

L'Accueil sur le Temps Libéré. L'ESAT permet le travail à mi-temps, l'OASIS favorise la prise en charge du temps non travaillé par un établissement spécifique, l'ATL, aux objectifs thérapeutiques et éducatifs pour un mieux être. L'ATL offre des activités de vie sociale et d'épanouissement personnel pour maintenir les acquis et développer les potentiels. Certaines activités mises en place favorisent la communication, développent l'expressivité ; la plupart étant basée sur la participation.

Les finances. Les ressources sont composées du salaire direct, de l'aide au poste, de l'AAH et de l'APL. Il n'y a pas de système de réversion. La facture mensuelle du compte résident couvre les frais liés à la vie quotidienne : loyer, charges, électricité, nourriture, assurances, entretien, amortissement du matériel et des équipements. La facture mensuelle étant payée, le reste de l'argent peut être géré par les familles ou par les tuteurs. L'OASIS propose un outil pédagogique, le budget résident, qui est alimenté chaque mois par le résident. Le résident, avec une aide éducative, gère son pécule, son habillement, ses loisirs, ses vacances, son équipement personnel.

Les loisirs. Les activités de l'ATL peuvent inclure un aspect loisir, mais l'organisation des loisirs est basée sur la libre adhésion du résident. L'accompagnement et l'aide éducative concernent aussi les loisirs diversifiés, jeux, sorties, activités manuelles, pratiques sportives, participation à des clubs extérieurs. Le travail éducatif sur la gestion du temps libre est important, favorise la rencontre avec d'autres, l'émergence de nouveaux centres d'intérêt, socialise et valorise le résident.

CV

Patricia Duhamel et Bernard Jourdes sont respectivement Directrice des Etablissements et Président de l'association OASIS à Chauffailles



Hypersociabilité dans le syndrome de Williams : Mythe ou réalité ?

Christine Deruelle

CNRS, Institut de Neurosciences Cognitives de la Méditerranée, Marseille

Christine.Deruelle@incm.cnrs-mrs.fr

Résumé

Dans cette intervention, je m'attacherai tout spécialement à décrire les études qui ont été conduites sur l'une des composantes les plus remarquables du phénotype comportemental du Syndrome de Williams et Beuren (SWB): l'hypersociabilité. Cette caractéristique, qui distingue très nettement le SWB d'autres pathologies génétiques, joue un rôle crucial dans le développement psychosocial des enfants porteurs de ce syndrome et dans leur insertion sociale. Elle mérite à ce titre toute notre attention.

On observe classiquement dans le SWB une tendance très marquée à apprécier les relations avec autrui et à nouer facilement et volontiers des contacts avec d'autres personnes, même étrangères. Ces comportements ont conduit certains chercheurs à postuler que ces enfants avaient une capacité de comprendre les situations sociales et en particulier les intentions et les émotions d'autrui particulièrement bien préservée. Pourtant, nos connaissances sur les réelles compétences sociales des enfants porteurs du SWB restent extrêmement parcellaires. C'est pourquoi nous avons choisi, dans notre groupe, de mener une étude qui visait à mieux estimer ces compétences qui se regroupent sous le nom de « Théorie de l'Esprit » (TOM) et qui représentent une composante cruciale de l'intelligence sociale. Pour tenir compte des caractéristiques de leur profil cognitif, à savoir une plus grande habileté dans le domaine du langage que dans le domaine visuo-spatial, nous avons demandé aux enfants SWB de faire les mêmes épreuves dans la modalité visuelle et dans la modalité verbale. Les performances des enfants SWB ont été comparées à celles de 24 enfants du même âge mental et à celles de 24 enfants du même âge chronologique. Nos résultats montrent que les capacités de comprendre les intentions d'autrui sont moins bonnes chez les enfants SWB que chez les deux groupes de contrôles lorsque la tâche implique de décoder des histoires représentées visuellement (sous la forme de bande dessinée) alors qu'au contraire, ils sont du même niveau que les contrôles lorsque les mêmes histoires leur sont racontées oralement. Notre étude souligne donc le rôle facilitateur du langage dans la compréhension des situations sociales pour les enfants SWB.

Nos données semblent donc indiquer que les compétences sociales des enfants SWB sont, au moins partiellement préservées et donnent des indications précieuses sur le choix de procédures de remédiation les plus adaptées.

CV

Christine Deruelle, Docteur en Neurosciences de Université d'Aix-Marseille-II, Chargée de Recherche au CNRS, est responsable à l'Institut des Neurosciences Cognitives de la Méditerranée de l'équipe Développement et phylogénèse des processus cognitifs et émotionnels. Elle s'intéresse aux enfants normaux et aux enfants atteints de divers troubles neuro-développementaux, comme l'autisme ou le syndrome de Williams. Une attention particulière est portée aux mécanismes de perception des objets, à la reconnaissance des visages et des émotions, ainsi qu'aux compétences sociales.



Troubles praxiques, troubles attentionnels, troubles exécutifs

Sibylle Gonzalez-Monge

Hospices Civils de Lyon, et
INSERM Perception et Action, Bron

sibylle.gonzalez-monge@chu-lyon.fr

Résumé

Les enfants présentant un syndrome de Williams-Beuren ont fréquemment des troubles de la fonction praxique. On définit la praxie comme une fonction concernant le geste ou motricité finalisée. Bouger relève de la fonction motrice, effectuer un geste relève de la fonction praxique. Chez l'adulte, les troubles praxiques ont été identifiés dès le début du XX^{ème} siècle à partir de l'observation de patients présentant une difficulté à effectuer des gestes de mimes ou de la vie quotidienne suite à une lésion cérébrale localisée le plus souvent dans le lobe pariétal. Très vite, il a été nécessaire de différencier ces troubles et de typer leur sémiologie et les rapporter à différentes localisations lésionnelles. Plusieurs classifications des désordres praxiques ont été proposées, troubles praxiques gestuels, idéomoteurs et idéatoires, troubles praxiques constructifs, troubles praxiques concernant uniquement l'habillage, troubles praxiques bucco-faciaux. Ces troubles sont rarement isolés, ils compliquent le plus souvent une atteinte de la motricité volontaire, s'associent à un trouble du langage oral et leur identification au sein de ces tableaux cliniques n'est pas toujours aisée.

Chez l'enfant, on doit à Ajuriaguerra (Manuel de psychiatrie de l'enfant, 1980) la description très documentée de l'enfant dyspraxique. D'emblée, cet auteur distingue deux groupes d'enfants, l'un dans lequel les enfants ont des difficultés motrices et l'on constate chez eux de légères séquelles d'atteintes neurologiques, l'autre dans lequel les enfants sont nettement moins atteints sur le plan moteur, l'examen neurologique est presque toujours négatif et les difficultés apparaissent quand les tâches proposées exigent une grande précision dans leur réalisation. La fréquence de l'association d'une dyspraxie à une fragilité émotionnelle, une instabilité psychomotrice, des troubles de l'attention et des difficultés de planification de l'action nous amène à nous interroger sur le lien avec ces différentes fonctions, psychique, attentionnelle et exécutive. Nous justifierons ces interrogations à travers des présentations cliniques.

CV

Sibylle Gonzalez-Monge est Praticien Hospitalier en Neurologie depuis juillet 2003 dans le service de rééducation pédiatrique L'Escale Hospices Civils de Lyon dont le chef de service est le Docteur Carole Bérard. Ce service reçoit en consultation et hospitalisation de jour des enfants handicapés moteurs et des enfants présentant des troubles du développement cognitif et des apprentissages. Il est l'un des quatre services qui composent le centre de référence des troubles des apprentissages de l'enfant des Hospices Civils de Lyon. Il est rattaché à l'Unité INSERM 864 « Perception et action » située à Bron et dirigée par le Professeur Yves Rossetti. Sibylle Gonzalez-Monge intervient dans le service mobile d'accompagnement d'évaluation et de coordination du centre ressources pour enfants et adolescents présentant une lésion cérébrale acquise à Lyon. Elle est chargée d'enseignement à l'Institut des Sciences et Techniques de Réadaptation de l'Université Lyon 1. Elle a été Présidente du comité scientifique du colloque « Bilan neuropsychologique et démarches pédagogiques » de Lyon en mars 2005.



Les Maisons Départementales des Personnes Handicapées et le point de vue des usagers

Roger Chatelard

APAJH Loire, Saint-Etienne, et
Fédération des APAJH, Saint Cloud,

apajh.loire@wanadoo.fr

Résumé

Évoquer les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH) devant un public sensibilisé aux conséquences du handicap, c'est prendre le risque d'enfoncer des portes ouvertes. En effet les deux dernières lois rénovant le secteur celle de janvier 2002 et celle de février 2005 ont largement permis de communiquer sur les réponses apportées aux questions que peuvent se poser les personnes en situation de handicap et leurs familles. Dorénavant et à la différence de l'approche préconisée par la loi de 1975, la personne en situation de handicap doit être au centre du dispositif et c'est à l'environnement de s'adapter.

La MDPH, dans l'esprit de la loi, se veut être le lieu unique d'accueil, d'information, d'accompagnement et de conseil pour les personnes en situation de handicap et leurs familles. C'est aussi le lieu de la sensibilisation de tous les citoyens au handicap. Aujourd'hui, alors que toutes les MDPH sont en place, il convient d'examiner leur fonctionnement et d'exprimer un premier vécu de la part de ses usagers. Ce dernier point ne pouvant préjuger de ce que sera l'évaluation qui sera faite réglementairement par le législateur.

Mon intervention prendra en compte ces deux aspects : d'une part un rappel de ce que les textes prévoient, d'autre part le ressenti des usagers, et plus particulièrement celui de l'APAJH dans la Loire après une année et demi de fonctionnement.

Ce sera, dans un premier temps, la MDPH dans le cadre de la loi du 11 février 2005 avec rappel de son objectif, de sa composition et de ses principales missions. Entre autres, la MDPH reçoit toutes les demandes de droits ou prestations des personnes handicapées. Elle est chargée notamment d'évaluer les besoins de compensation et de proposer un plan personnalisé de compensation du handicap. C'est ainsi qu'il est nécessaire de présenter celle-ci sous sa forme réglementaire en détaillant son dispositif interne : la Comex (Commission exécutive, l'équipe pluridisciplinaire, le référent pour l'insertion professionnelle, la CDAPH (Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées), le fonds départemental de compensation et l'équipe de veille pour les soins infirmiers.

Ce sera, dans un deuxième temps, le fonctionnement de ce dispositif et le ressenti des usagers (personnes en situation de handicap, familles, ...) et des associations participantes. La loi a prévu le passage d'une situation d'assistance, d'aide sociale à une situation de solidarité et de droits fondamentaux. Qu'en est-il ? Nous aborderons successivement l'accueil, le fonctionnement de l'Équipe pluridisciplinaire, celui de la CDAPH et nous ferons le point sur la mise en place du Fonds départemental de compensation, de l'équipe de veille pour les soins infirmiers. Nous évoquerons les possibilités de recours en cas de difficultés.

CV

Roger Chatelard est administrateur national de la Fédération de APAJH (185 bureaux de la Colline à Saint Cloud) et secrétaire général adjoint du bureau de cette même Fédération. Depuis 2003, il assure la présidence de l'association départementale APAJH Loire (5 rue des teinturiers à Saint Etienne), d'abord par intérim puis comme élu.



Syndrome de Williams et Beuren

3^{ème} Colloque National

Samedi 19 Mai 2007

IFSI, Hopital Bellevue de Saint-Etienne

REFERENCES

- [Cotton 02] J.-B. Cotton (2002). Mots d'Enfants, Paroles d'Enfants, édité par Cotton.
- [Cotton 03] J.-B. Cotton (2003). J'suis seulement un peu enrhumé, édité par Cotton.
- [Deruelle 04] Deruelle, C., Rondan, C., Tardif, C. & Gepner, B. (2004). Spatial frequency and face processing in children with autism and Asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, 199-210.
- [Deruelle 05a] Deruelle, C. & Fagot, J. (2005). Categorizing Facial Identities, Emotions and Genders: Attention to High- and Low- Spatial Frequencies by Children and adults. *Journal of experimental child psychology*, 172-184.
- [Deruelle 05b] Deruelle, C., Shön, D., Rondan, C. & Mancini, J. (2005). Global and local music processing in children with Williams syndrome. *NeuroReport*, 16, 631-634.
- [Deruelle 06] Deruelle, C., Rondan, C., Gepner, B., B. and Fagot, J. (2006). Processing of compound visual stimuli by children with autism and asperger syndrome. *International Journal of Psychology*, 41, 97-106.
- [Faury 01] G. Faury. (2001). Rôle de l'élastine dans le développement et la fonction vasculaires. Etude par knock-out du gène de l'élastine chez la souris. *J. Soc. Biol.*, 195 : 151-156.
- [Faury 03] G. Faury, M. Pezet, R. Knutsen, W. Boyle, S. Heximer, S. McLean, R. Minkes, K. Blumer, A. Kovacs, D. Kelly, D. Li, B. Starcher & R. Mecham. (2003). Developmental adaptation of the mouse cardiovascular system to elastin haploinsufficiency. *J. Clin. Invest.*, 112:1419-1428.
- [Hayez 04] J.-Y. Hayez (2004). La sexualité des enfants. Odile Jacob.
- [Mariko 06] Mariko B, Quentin M, Coquand-Gandit M, Bax D, Ramirez F , Kieilty C & Faury G. (2006). Role of fibrillin-1 in Vascular cell function, structure and mechanics. 22^h Latin Meeting on Vascular Research (LIAC). Bordeaux, France.
- [Mercier 06] M. Mercier, H. Gascon & G. Bazier (2006). Vie affective, relationnelle et sexuelle des personnes déficientes mentales : accompagnements, interventions et programmes éducatifs. Presses Universitaires de Namur.
- [Pankau 92] Pankau R, Partsch CJ, Gosch A, Oppermann HC, Wessel A. (1992). Statural growth in Williams-Beuren syndrome. *Eur J Pediatr*; 151 : 751-5.
- [Ranke 07] Ranke M., Price D., Reiter E. (eds) (2007). *Growth Hormone Therapy in Pediatrics - 20 Years of KIGS*. Basel, Karger.
- [Rondan 03] Rondan, C., Mancini, J., Livet, M.O., & Deruelle, C. (2003). Perceptual and visuo-constructive performance in children with Williams-syndrome. *Cognition, Brain, Behavior*, 7, 149-156.
- [Rondan 05] Rondan, C. & Deruelle, C. (2005). Developmental trends in visuo-spatial abilities in the autistic pathology. *Current Psychology of Cognition*, 23, 198-204.
- [Rufo 03] M. Rufo (2003). Tout ce que vous ne devriez jamais savoir sur la sexualité de vos enfants. Anne Carrière.
- [Pezet 04] M. Pezet, J. Verdetti & G. Faury. (2004). Effet de la concentration du glucose circulant sur la fonction vasculaire au cours du vieillissement. Action sur les flux calciques et sur la vasomotricité induite par les peptides d'élastine. *J. Soc. Biol.*, 198:279-286.
- [Vaginay 02] D. Vaginay (2002). Comprendre la sexualité de la personne handicapée mentale. *Chronique Sociale*.