

**Siège social :**

Charge asbl c/o Anne SIMON
62, rue Essegheem
B-1090 Bruxelles

Tél : 02 649 63 47

Mail : anne.charge@yahoo.fr

Site web : www.chargesyndrome.be

Café des parents du 28 mai 2009 : exposé du Docteur Sznajer

Eléments de l'exposé du Docteur SZNAJER

Le docteur Sznajer présente les travaux actualisés de trois professeurs généticiens spécialisés (lui-même et deux collègues français) avec un support visuel de graphiques et autres informations.

Au point de vue historique, les symptômes des premiers patients ont été décrits en 1979. Les recherches se poursuivent en permanence.

L'incidence du syndrome est de 1/100000 en Europe.

Il faut noter qu'il y a une grande variabilité d'expression du syndrome, tant dans les symptômes constatés que dans leur degré de gravité.

Il souligne l'importance de l'observation du colobome tout au long du développement de la personne ; pour rappel, le colobome est une anomalie de la fusion des cellules nerveuses visuelles.

L'oreille interne est constituée aussi de cellules nerveuses ; l'hypoplasie touche les anneaux circulaires qui assurent l'équilibre et qui peuvent être endommagés.

L'imagerie médicale actuelle permet de voir le développement du nerf et ses anomalies.

Ceci est très important pour ajuster les aides au développement psycho-moteur et cognitif, ainsi que de savoir le lien avec le nez pour la ventilation, la phonation et le langage.

Au plan génital, il est important d'assurer un suivi et un traitement, surtout à la puberté.

Habituellement, il n'existe pas d'anomalie anatomique, mais le problème réside dans l'impulsion hormonale qui déclenche la puberté. Pour rappel, on parle de puberté précoce si elle survient avant 8 ans et de puberté tardive après 14 ans.

Au niveau du cœur, le problème touche la structure anatomique pure ; si on peut la réparer par chirurgie, les structures sont bien remises en place et il ne devrait plus y avoir de difficulté par la suite.

Pourquoi tant de malformations différentes ? il s'agit de l'expression du défaut génétique qui a des répercussions « en cascade ».

Il est donc important, dans le suivi, d'observer les divers « petits signes ».

Il n'a pas été constaté de malformation osseuse.

Environ 55 % des personnes atteintes n'ont pas d'odorat, ce qui a une incidence directe sur l'appétence, mais il est possible de leur apprendre.

Le syndrome n'est pas une maladie dégénérative, l'espérance de vie est la même que pour tout un chacun.

Fonctionnement des gènes et avancement des recherches :

Entre 55 et 60 % des personnes atteintes présentent une mutation de gène (rappel : il y en a toujours deux puisque deux chromosomes) ; même une seule mutation sur un seul gène suffit à provoquer le syndrome.

Par ailleurs, une mutation ne donne pas forcément le problème ou peut provoquer des manifestations différentes.

Les techniques évoluent pour distinguer les régions des chromosomes et la situation des gènes sur ceux-ci ; on peut aussi étudier la composition des gènes et les fonctions des mutations.

Les gènes jouent un grand rôle dans la fusion des cellules, des protéines,....

On étudie actuellement l'idée de la thérapie génique ; il s'agirait d'introduire une autre cellule saine. Cela ouvre beaucoup de pistes de recherches, mais il faut rester très très prudent car il y a eu des expériences malheureuses.

On constate aussi beaucoup d'amélioration dans l'imagerie prénatale, ce qui amène beaucoup d'espoir pour le diagnostic précoce. Dans ce domaine, l'analyse de cellules du fœtus reste encore problématique ; il faut en effet environ 6 mois pour mener à bien l'étude d'un gène, le séquencer, prendre l'ADN, trouver tous les composants, analyser les mutations,....

Discussion-débat :

Echanges sur l'accueil dans les hôpitaux, les connaissances des médecins, le besoin d'accompagnement, de structures adaptées,....

Questions aussi sur le développement socio-affectif et relationnel : on peut apporter un suivi pédo-psychiatrique si des difficultés surgissent à cet égard (par exemple colères, frustration, problème de communication,....)

Information concrète :

L'INAMI est en train de constituer une convention pour les maladies génétiques ; la négociation en cours touche à sa fin.

Des centres universitaires seront reconnus et agréés en cette matière et vont élaborer un protocole des interventions jugées nécessaires et de leur nombre (visites chez les médecins spécialistes, rééducations, traitements,....)

Cette coordination rendra le suivi plus aisé et plus cohérent pour les familles.