

Syndrome de Cornelia de Lange

Synonyme : Syndrome de Brachmann - de Lange

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels*

- **Définition** : Le syndrome de Cornelia de Lange est un **syndrome rare de sévérité variable**, caractérisé par un **retard de croissance intra-utérin et postnatal**, des difficultés d'autonomisation alimentaire à la période néonatale et pendant les premières années de vie, **un trouble du développement** (le plus souvent un retard global des acquisitions et une déficience intellectuelle quasi constante mais de sévérité très variable, associée à des troubles comportementaux de sévérité variable également), **une microcéphalie, une dysmorphie faciale, une hypertrichose, des anomalies malformatives des membres allant d'anomalies réductionnelles sévères prédominant au membre supérieur (absence d'avant-bras, oligodactylie, présence d'un ou deux doigts seulement) à des anomalies mineures des mains** (brachymétacarpie du premier métacarpien constante, clinodactylie bilatérale du cinquième doigt), des **malformations d'organes peuvent s'y associer (cardiaques, rénales, gastro-intestinales, génitales), ainsi qu'un déficit auditif et des troubles ophtalmiques.**

- **Épidémiologie** : Sa prévalence en Europe est comprise entre 1/62 500 et 1/ 45 000.

- **Clinique** :

On distingue une forme **classique sévère** du syndrome de Cornelia de Lange et une **forme modérée** à légère dite **Cornelia-Mild**.

La forme classique sévère est habituellement reconnue dès la naissance ou les premiers mois de vie, parfois pendant la vie fœtale associant le retard de croissance, les difficultés alimentaires néonatales, les malformations des membres, la microcéphalie, la dysmorphie typique et les malformations d'organes.

La forme légère est de diagnostic plus difficile ; il est posé devant une déficience intellectuelle légère ou des troubles des apprentissages scolaires s'associant à un retard de croissance et une microcéphalie modérés et des particularités dysmorphiques plus discrètes.

Les caractéristiques morphologiques constituent un **élément clef du diagnostic** et sont communes aux deux formes à des degrés différents. Elles associent une microcéphalie avec brachycéphalie, une implantation basse des cheveux sur le front, des sourcils arqués et confluent (synophrys), de longs cils, une racine du nez large, des narines antéversées, un philtrum long et bombant (partie entre le nez et la bouche), une bouche aux coins tombants avec une lèvre supérieure très fine, une implantation basse des oreilles et un petit menton en retrait (microrétrognatisme).

Les difficultés d'alimentation sont quasi constantes les premières années, comportant des **difficultés d'acquisition de la succion-déglutition**, un **reflux gastro-œsophagien** (constant), des difficultés d'acquisition de l'alimentation en morceaux, des **troubles de l'oralité**, une **sélectivité alimentaire** peuvent persister plusieurs années ou jusqu'à l'âge adulte dans les formes sévères. Des anomalies du palais sont fréquentes (simple palais creux, ou fente palatine nécessitant une

chirurgie). Dans les formes sévères, les troubles alimentaires néonataux, s'apparentant à la triade de Pierre-Robin (fente palatine, glossoptose et microrétrognathisme) nécessitent des mesures spécifiques (alimentation par sonde voire gastrostomie).

La croissance : le **retard de croissance intra-utérin est quasi constant**, la taille et le poids de naissance sont fréquemment inférieurs au troisième percentile. L'évolution est marquée par des **difficultés de croissance persistante**, des courbes spécifiques ont été établies montrant une évolution globalement en dessous du cinquième percentile par rapport à la population générale.

Le retard psychomoteur est habituellement global mais reste **très variable**. De même, les troubles du langage quasi constants et la déficience intellectuelle vont de **formes sévères sans autonomie à des formes légères, modérées avec de simples difficultés d'acquisition**.

Les **troubles du comportement** sont très fréquents et variables également. Des troubles d'autoagressivité ont été souvent rapportés et des troubles du spectre autistique également.

Les malformations associées sont à rechercher au bilan initial :

- **cardiaques (de 25 % à 30 % des cas) ;**
- **génitales (de 50 à 70 % des cas chez le garçon) ;**
- **des reins ou des voies urinaires (40 % des cas).**

La surdité de perception est très fréquente (80 % des cas), devant être recherchée de façon attentive et suivie à long terme. **Les troubles ophtalmologiques** sont courants (ptosis, myopie) et doivent être recherchés.

L'épilepsie est rapportée chez 1/5 des patients.

- **Étiologie** : Le syndrome de Cornelia de Lange est dû à des **mutations sur l'un des cinq gènes** reconnus comme impliqués dans ce syndrome à l'heure actuelle. Il existe encore des patients chez lesquels aucune mutation n'a pu être identifiée : en effet une anomalie moléculaire est **identifiée dans environ 70 % des cas seulement**.

Ces gènes *NIPBL*, *SMC3*, *SMC1A*, *RAD21*, *HDAC8* codent pour des protéines du complexe cohésine impliqué dans la cohésion des chromosomes. Dans environ 60 % des cas, il s'agit du gène *NIPBL* (5p13.2). D'autres gènes sont également impliqués : *SMC1A* (Xp11.22-p11.21) et *HDAC8* (Xq13.1) qui représenteraient (de 5 à 10 % des cas), *SMC3* (10q25.2) et *RAD21* (8q24.11) représenteraient environ 3 % des cas.

Dans la plupart des cas, la mutation est présente dans l'ensemble des cellules du patient atteint, mais parfois **il existe des mosaïques** (seules certaines cellules portent la mutation). **Cette mutation doit alors être recherchée dans les cellules buccales, salivaires ou cutanées car elle peut être absente dans les cellules du sang.**

- **Conseil génétique**

Dans certains cas, le syndrome résulte de mutations **de novo** c'est-à-dire que les parents ne sont pas porteurs de la mutation et qu'elle est survenue accidentellement chez l'enfant au moment de sa conception. Cependant **une transmission familiale**, selon un mode autosomique dominant (*NIPBL*, *SMC3*, *RAD21*), ou selon un mode de transmission lié au chromosome X (*SMC1A* et *HDAC8*) est parfois observée dans les formes légères.

Il peut arriver également que l'un des deux parents, sans symptômes, soit porteur d'une **mosaïque** faible (identifiable dans les cellules buccales ou salivaires) ou d'une **mosaïque germinale** (cellules reproductrices) conférant un risque de récurrence pour un autre enfant.

Si une mutation est identifiée chez un patient, les analyses des deux parents seront nécessaires pour conclure le diagnostic, permettre un conseil génétique précis et un diagnostic prénatal ultérieur si cela est souhaité.

• **Prise en charge et pronostic** : Il n'existe pas de traitement curatif à ce jour dans le syndrome de Cornelia de Lange. La **prise en charge comporte** :

- **La prise en charge alimentaire** : prise en charge spécialisée des difficultés alimentaires, reflux gastro-œsophagien et troubles de l'oralité (adaptation de l'alimentation, traitement antireflux, parfois chirurgie antireflux, l'alimentation entérale par sonde est souvent nécessaire quelques temps, parfois la gastrostomie, l'éveil de l'oralité par équipe spécifique).

- **La prise en charge spécialisée de la croissance** sera proposée également. La prise en charge **de l'éveil, du développement moteur et psychomoteur, du développement du langage et du développement psychique** (kinésithérapie, psychomotricité, orthophoniste, psychologique, dépistage et prise en charge de déficience, de troubles des apprentissages, troubles de l'attention, troubles du spectre autistique associés).

- **La prise en charge comportera le dépistage et le traitement des autres malformations et complications** (malformations cardiaques, génito-urinaires, cypho-scolioses, obésité secondaire, troubles auditifs et visuels, troubles psychiatriques).

- **Une prise en charge psychiatrique** est à conseiller.

Cette prise en charge est d'autant plus efficace qu'elle est réalisée précocement, de façon conjointe avec les parents et adaptée selon l'environnement familial, s'accompagnant d'une guidance familiale.

❖ **Le handicap au cours de la maladie**

• Situations de handicap générées par les manifestations du syndrome

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

➤ **Troubles de la succion-déglutition – Troubles digestifs – Troubles de l'alimentation**

Les troubles de la succion-déglutition sont très fréquents chez le nouveau-né et le nourrisson (absence ou faiblesse du réflexe de succion déglutition à la naissance). Une nutrition entérale par sonde nasogastrique ou par gastrostomie est souvent nécessaire. La gastrostomie peut apaiser les difficultés de prise alimentaire et permettre une meilleur croissance, l'amendement des troubles de l'oralité et un meilleur confort de vie.

Une gastrostomie peut cependant rendre difficile l'acceptation en crèche ou nourrice.

Le **reflux gastro-œsophagien** est **quasi constant** chez le nourrisson qui se traduit par des régurgitations, des vomissements, des douleurs parfois intenses, un inconfort quotidien, des pleurs, des rejets en arrière, une inflammation de l'œsophage (œsophagite), des fausses routes, des malaises et des infections respiratoires... Une opération chirurgicale spécifique peut être nécessaire chez le nourrisson et s'accompagner plus tard d'un traitement médicamenteux au long cours. Ce reflux peut persister chez le grand enfant et à l'âge adulte. Il **est source d'inconfort quotidien, douleurs, troubles du sommeil, troubles ou changements comportementaux aggravés** sous forme par exemple d'automutilations, **y compris chez le grand enfant ou l'adulte. Il pourrait également favoriser les caries dentaires.**

Chez le nourrisson, le **retard d'acquisition de l'alimentation en morceaux** est quasi constant.

Chez le grand enfant et l'adulte, il persiste souvent des troubles de l'oralité, une certaine sélectivité alimentaire, surtout si des troubles autistiques ou psychiatriques sont présents. Il existe parfois une obésité secondaire.

Ces troubles perturbent l'alimentation et provoquent un retard de croissance constitutionnel.

➤ **Retard de croissance**

Les enfants ont un retard de croissance intra-utérin dès la naissance, persistant par la suite avec un poids et une taille habituellement très inférieurs à ceux de leurs pairs.

➤ **Troubles des apprentissages – Trouble du langage – Déficience intellectuelle Troubles du comportement**

Le retard psychomoteur est habituellement global ; il s'agit d'un retard posturomoteur (retard à l'acquisition de la tenue de tête, de la position assise, des déplacements), d'un retard à la marche, d'un retard de l'acquisition des coordinations, de la motricité fine et de l'apprentissage des gestes. Ce retard est très variable.

Le retard de langage et de parole est quasi constant. Une prise en charge orthophonique est indispensable. À long terme, les troubles du langage persistent notamment s'ils sont associés à une déficience intellectuelle, allant de l'absence complète de langage (communication par sons ou cris) à un langage retardé pendant l'enfance, mais fonctionnel pour la vie courante à l'âge adulte et de façon plus exceptionnelle, un langage normal à l'âge adulte.

La déficience intellectuelle est extrêmement variable (allant, dans les formes sévères, jusqu'à un handicap profond à sévère sans autonomie pour la vie courante à, dans les formes légères, de simples difficultés d'apprentissages scolaires).

Les **troubles du comportement** sont très fréquents et variables également. Ils gênent souvent l'intégration sociale et doivent donc faire l'objet d'une prise en charge spécialisée pour combattre l'isolement des familles et des patients. Des troubles d'anxiété, d'intolérance à la frustration, d'autoagressivité ont été rapportés. Des troubles obsessionnels compulsifs, des troubles du spectre autistique sont également fréquents.

➤ **Malformations squelettiques**

Des malformations des **doigts ou des orteils** peuvent nécessiter des **interventions chirurgicales dans la petite enfance**.

Ces anomalies squelettiques sont parfois à l'origine de **complications fonctionnelles (difficultés pour se chausser, pour la préhension, etc.)**.

➤ **Atteintes ORL, auditives et respiratoires**

Une surdité de perception est très fréquente. Elle doit être **recherchée de façon spécifique** et prise en charge précocement. Dans les cas les plus sévères, le port d'une aide auditive permet de compenser le déficit et aider à l'apprentissage du langage.

Une atteinte de la transmission, par des infections ORL et/ou respiratoires à répétition ainsi que les risques d'otite sérumuqueuse nécessitent une **surveillance rapprochée** notamment pour les possibles répercussions sur l'audition (surdité de transmission de sévérité légère à moyenne).

➤ **Troubles du sommeil**

Les troubles du sommeil sont fréquents et d'origines variées : reflux gastro-œsophagien, apnée du sommeil, troubles psychiques, stéréotypies, troubles du spectre autistique, anxiété.

Ils **altèrent la qualité de vie en générant fatigue et irritabilité**.

➤ Troubles visuels

Conjonctivites chroniques, troubles de la réfraction (myopie, astigmatisme), ptosis (paupières tombantes), autoagressivité peuvent réduire l'acuité visuelle. Une prise en charge chirurgicale ou des aides optiques permettent de compenser l'éventualité d'une déficience modérée à grave. Un suivi ophtalmique s'avère nécessaire dans l'accompagnement médical.

Dans des formes sévères avec autoagressivité, il peut être nécessaire de protéger les yeux.

➤ Caractéristiques faciales, malformations des membres et hypertrichose

Les **traits caractéristiques, les malformations des membres, la très petite taille et l'hirsutisme** peuvent entraîner des problèmes d'image, de regard de l'autre et d'estime de soi avec un impact sur la vie sociale.

➤ Autres

Des **malformations cardiaques congénitales** de divers types (communication interventriculaire, communication interauriculaire, sténose pulmonaire, tétralogie de Fallot...) s'observent chez environ 25 % des individus et doivent être activement recherchées par le biais d'une consultation spécialisée chez un cardiopédiatre qui décidera de la prise en charge spécifique, le cas échéant. Les traitements chirurgicaux des anomalies cardiaques peuvent alourdir la prise en charge des nourrissons.

Rarement, des **crises d'épilepsie** peuvent survenir et nécessitent une évaluation par un neuropédiatre qui décidera de la mise en place ou non d'un traitement médicamenteux. Cependant à la phase initiale, les crises d'épilepsie peuvent compliquer l'entrée en crèche ou en établissement scolaire.

Troubles dentaires : Malocclusions dentaires, caries fréquentes nécessitent un suivi médical fonctionnel pouvant aider à l'alimentation, la croissance et éviter des difficultés d'élocution. Un brossage quotidien des dents et des contrôles réguliers chez un dentiste, si possible spécialisé pour les personnes en situation de handicap, sont recommandés. Les soins dentaires (détartrage, amalgames...) doivent parfois se faire sous narcose (grandes difficultés à accepter les soins dentaires).

● Vivre avec le handicap au quotidien

➤ Conséquences dans la vie quotidienne

Les conséquences du syndrome sur la vie quotidienne varient selon la sévérité des symptômes.

Dans les formes sévères, il est fréquent de rencontrer une association de troubles impactant l'autonomie du patient et bouleversant la vie quotidienne familiale.

- Troubles alimentaires, infections ORL multiples nécessitant de nombreuses hospitalisations et prises en charges spécifiques ;
- Interventions chirurgicales répétées du nourrisson ;
- Troubles du sommeil ;
- Retard à l'autonomisation nécessitant des prises en charge plurihebdomadaires
- Troubles comportementaux (impulsivité, auto- voire hétéro-agressivité, absence de conscience du danger).

Le handicap est globalement sévère, impactant la vie quotidienne du patient avec un pronostic particulièrement handicapant (absence d'autonomie pour la propreté, le repas, l'habillement, les

déplacements...). La vie sociale du patient est très impactée, souvent restreinte au milieu spécialisé ; et la vie familiale est bouleversée.

Dans les formes légères, qui sont nettement plus rares, un meilleur pronostic peut être établi sous réserve d'un bon accompagnement éducatif (adaptation des apprentissages, prises en charge hebdomadaires rééducatives, veille sur la socialisation, la scolarisation et l'insertion professionnelle).

Les patients ont **besoin d'un environnement calme et structuré (routine, pas d'imprévu)**, ce qui impose pour les proches d'instaurer un planning précis parfois contraignant.

Avançant en âge, les personnes atteintes acquièrent davantage d'autonomie mais certains actes de la vie quotidienne (prendre soin de son corps, préparer les repas, faire les courses, s'occuper des démarches administratives, etc.) peuvent nécessiter un accompagnement par les aidants familiaux ou professionnels. Dans les formes classiques, la conduite de véhicules n'est généralement pas envisageable (ni recommandée) et les déplacements en transports en commun peuvent nécessiter d'être accompagné.

Chaque personne évolue à son propre rythme en fonction de son potentiel. Un accompagnement adapté aussi bien par l'équipe soignante et socio-éducative que par la famille permet un épanouissement en termes de qualité de vie.

➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic du syndrome de Cornelia de Lange est vécue comme un **bouleversement pour la famille et l'entourage proche**. Le **caractère génétique** de la maladie est susceptible **d'impacter les relations familiales** avec la crainte pour les apparentés d'être porteur sain du gène responsable ou de donner naissance à des enfants atteints. Dans ce syndrome, il s'agit d'une crainte habituellement infondée car il s'agit le plus souvent de cas sporadique sans risque pour le reste de la famille.

L'environnement familial est très important dans l'efficacité de la prise en charge éducative, médicale et paramédicale de l'enfant. Les parents, les grands-parents, les frères et sœurs (aidants familiaux) peuvent être très sollicités pour soutenir et accompagner l'enfant malade dans son parcours de soins. Dans la mesure où de nombreuses consultations sont souvent nécessaires, il existe un **risque de perturber l'équilibre familial**.

Les parents doivent parfois renoncer ou adapter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant avec un impact sur le niveau de vie du foyer.

La fratrie peut se sentir délaissée lorsque l'attention des parents se porte sur l'enfant atteint, souffrir du regard des autres sur leur frère ou sœur atteint et ressentir jalousie, honte ou culpabilité.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires et médico-sociales adaptées.

Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent survenir (voir « [Aides pour la vie familiale](#) »).

➤ Conséquences dans la vie sociale

La grande majorité des parents et des aidants décrivent les enfants comme étant affectueux et appréciant les interactions sociales. Ils utilisent souvent une communication non verbale avec des mimiques, des vocalisations, des sourires-réponses, des attitudes corporelles, etc.

Il est important d'exploiter leur appétence à la communication avec des méthodes spécifiques et des outils adaptés pour favoriser leur éveil et leur épanouissement. Mais, ils sont en grande

majorité capricieux et sont enclins à avoir des problèmes de comportement lorsqu'ils sont en colère, frustrés, malades ou lorsque leur routine a changé.

À partir de l'adolescence, les troubles du comportement (hyperactivité, changements d'humeur, troubles autistiques, automutilation, etc.) et l'anxiété peuvent s'intensifier et perturber les relations sociales (« fuite sociale », pas de relations spontanées).

Face au regard des autres, la personne malade et ses proches peuvent parfois avoir des difficultés à instaurer une vie sociale.

Les soins, les traitements, les hospitalisations, les troubles du comportement peuvent contraindre les proches à réduire les sorties ou les vacances. (Voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

➤ Conséquences dans la vie scolaire et dans la socialisation

Le syndrome peut impacter les apprentissages. Les principaux éléments à prendre en compte sont :

- la sévérité de la déficience intellectuelle ;
- le retard psychomoteur ;
- les troubles de la communication ;
- les troubles du comportement ;
- les troubles de la déglutition et de l'alimentation ;
- la fatigue ;
- la préparation aux changements ;
- les handicaps visuels et surtout auditifs (scolarité adapté si surdité) ;
- les crises d'épilepsie.

L'absentéisme scolaire dû aux prises en charge médicale, paramédicale voire chirurgicale, gêne le suivi des apprentissages et perturbe l'enfant dans son parcours pédagogique.

Chaque enfant est unique et il est essentiel d'évaluer spécifiquement ses potentialités afin de lui proposer un accompagnement éducatif adapté en lien avec la famille pour favoriser son épanouissement. Des aides personnalisées en scolarité ordinaire (AVS), des classes spécialisées (Ulis) ou des écoles spécialisées sont souvent nécessaires (IME) (voir « [Aides pour la vie scolaire](#) »).

➤ Conséquences dans la vie professionnelle

Les principaux éléments à prendre en compte sont les mêmes que pour la scolarité.

Certaines personnes atteintes du syndrome de Cornelia-mild peuvent travailler en milieu ordinaire avec des adaptations spécifiques. D'autres peuvent s'épanouir socialement dans le secteur protégé au sein des établissements et services d'aide par le travail (Esat) où elles peuvent exercer des activités diverses à caractère professionnel, en milieu adapté. Dans les formes sévères, l'insertion professionnelle n'est pas en général un projet adapté ; foyers d'accueil médicalisés (FAM) ou maisons d'accueil spécialisé (MAS) correspondraient mieux à leurs besoins.

➤ Conséquences sur l'activité physique promouvoir

La **pratique d'une activité physique** (ou sportive) doit être **encouragée pour l'équilibre qu'elle procure et pour prévenir la prise de poids** : elle sera choisie selon les possibilités physiques et adaptée à chaque personne après avis médical si besoin.

La **Fédération française du sport adapté (FFSA)** soutient la pratique des activités physiques et sportives pour les personnes atteintes d'un handicap mental ou de troubles de l'adaptation. Cette fédération multisport a reçu la délégation du ministère des Sports, est reconnue d'utilité publique et accueille actuellement 25 000 licenciés. Son objectif est de développer la pratique sportive chez

les personnes handicapées mentales. La pratique du sport n'étant pas une fin en soi, mais un moyen d'accéder à un mieux-être personnel et social des handicapés mentaux (maintien en bonne santé, développement des qualités personnelles, meilleure intégration sociale, valorisation de l'image personnelle).

• Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences du syndrome de Cornelia de Lange varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétence des anomalies du développement et des syndromes malformatifs** (voir la liste des centres sur www.orphanet.fr).

La prise en charge fait intervenir :

- **une équipe multidisciplinaire médicale** (pédiatre, généticien, ORL, ophtalmologiste, chirurgien orthopédiste, cardiologue, (pédo-)psychiatre, pneumologue, gastro-entérologue, urologue, néphrologue, nutritionniste, dentiste, etc.) dont la coordination est assurée par le généticien en lien avec le médecin traitant. Des **consultations de transition** peuvent être proposées au jeune diagnostiqué durant l'enfance et atteignant l'âge adulte pour le mettre en lien avec une équipe de soignants ayant une expertise adolescents et adultes.

- **une équipe de professionnels paramédicaux et sociaux** (orthophoniste, kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute, diététicien, psychologue, éducateur spécialisé, auxiliaire de vie sociale, etc.).

Certaines **aides techniques** (appareillage auditif, aides à la respiration) complètent, si besoin, la prise en charge.

L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important pour améliorer l'environnement des personnes atteintes, maintenir leur autonomie et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

➤ **Professionnels paramédicaux**

▪ **Orthophoniste**

En cas de déficit auditif, une prise en charge orthophonique spécifique doit être mise en place dès l'annonce du diagnostic.

L'orthophoniste joue un **rôle important en cas de troubles de l'oralité puis de retard de langage et de la communication, pour le développement de moyens de communication supplétifs** en particulier par les images, les symboles, les pictogrammes, les langues des signes et les gestes. L'orthophoniste travaille sur la compréhension et le décryptage des attitudes corporelles, des mimiques, des cris. La mise en place précoce de méthodes d'aide à l'apprentissage, en collaboration avec les parents, améliore les capacités globales et les acquisitions des enfants.

L'orthophoniste prend également en charge les difficultés liées aux troubles de la déglutition (dysphagie) chez les jeunes enfants.

- **Kinésithérapeute**

Les séances de kinésithérapie peuvent être nécessaires dès la première année de vie pour améliorer le tonus insuffisant au niveau des muscles du tronc (hypotonie axiale) : elles contribuent à acquérir plus rapidement la tenue de tête, la station assise, le passage de la position assise à coucher, l'acquisition de la marche, etc. En cas de scoliose, une prise en charge régulière par un kinésithérapeute est indispensable. Chez certains jeunes enfants sujets à des infections ORL répétées, des séances de kinésithérapie respiratoire sont souvent nécessaires.

- **Psychomotricien**

Le psychomotricien propose une prise en charge globale avec des expériences sensori-motrices variées et un accompagnement permettant une appropriation du corps et un équilibre psychocorporel. Il intervient également en cas de troubles du comportement et de l'humeur pour favoriser l'harmonisation des rapports avec les autres. Les médiations corporelles proposées peuvent être la relaxation, les mouvements accompagnés, la danse, etc.

- **Ergothérapeute**

Il conseille des attelles et / ou des aides manuelles pour compenser le déficit moteur. Il travaille également autour d'activités manuelles en cas de malformations.

- **Orthésiste, podo-orthésiste ou orthoprothésiste**

Ils travaillent en collaboration avec le médecin rééducateur, l'ergothérapeute, le kinésithérapeute, pour **confectionner du matériel orthopédique sur-mesure : corset ou semelles sur-mesure (orthèses plantaires) en cas de scoliose, etc.**

- **Diététicien**

Le diététicien peut intervenir en complément d'un médecin nutritionniste et de l'orthophoniste pour conseiller sur le régime alimentaire en cas de reflux gastro-œsophagien.

- **Opticien basse vision**

Un opticien spécialisé basse vision pour les enfants peut conseiller lunettes et autres dispositifs pour compenser le déficit visuel.

- **Psychologue**

La place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes du syndrome de Cornelia de Lange et le soutien à la famille est essentielle dès l'annonce du diagnostic. La possibilité de rencontrer la personne atteinte et sa famille permet de **mobiliser les ressources internes de la personne malade et de soutenir son entourage familial** (parent, fratrie). L'accompagnement psychologique, en lien si besoin avec un psychiatre, permet de dépister et prendre en charge certains troubles du comportement.

La **thérapie cognitive comportementale (TCC)** peut aider le malade à se concentrer sur ses compétences, ses capacités et sur les aspects positifs des situations.

- **Audioprothésiste**

En cas de déficit auditif, un appareillage conventionnel (audioprothèse) est proposé sur prescription d'un médecin ORL. L'audioprothésiste conçoit, réalise et adapte des prothèses auditives destinées à des patients malentendants ou sourds ; ce dispositif placé derrière l'oreille

amplifie électroniquement le volume du son. Des adaptations et des réglages doivent régulièrement être apportés par l'audioprothésiste.

- **Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)**

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile sur prescription médicale pour réaliser des soins post-opératoires, aider à la délivrance des médicaments, pour l'accompagnement, l'information et l'éducation thérapeutique de la personne et son entourage.

- **Autres**

Le syndrome de Cornelia de Lange peut entraîner des situations complexes pouvant faire passer les suivis spécialisés (bucco-dentaires, gynécologiques, etc.) au second plan. Il est donc recommandé de veiller à respecter les bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique.

Art-thérapeute et autres professionnels de la relaxation peuvent être conseillés par le médecin traitant ou le centre de référence ou de compétences, pour contribuer à diminuer les tensions corporelles et psychiques des personnes atteintes du syndrome de Cornelia de Lange.

➤ **Professionnels sociaux**

- **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs y compris en favorisant l'inclusion scolaire ou professionnelle. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines, techniques ou l'aménagement du domicile. Il aide à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

- **Éducateur de jeunes enfants (EJE) / Éducateur spécialisé**

L'éducateur de jeunes enfants et l'éducateur spécialisé permettent le développement des potentialités physiques et sociales des enfants, des adolescents et des adultes grâce à des méthodes éducatives adaptées. Ils peuvent exercer au sein des instituts médico-éducatifs (IME) et en éducation précoce (Camps, Sessad, etc.) en collaboration avec les psychomotriciens, les accompagnants éducatifs et sociaux (AES) et les thérapeutes.

- **Accompagnant éducatif et social (AES), Ex-Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale/ aide médico-psychologique**

Ils accompagnent les personnes dans les actes de la vie quotidienne (pour la toilette, les repas, etc.) **à son domicile** (via des services d'aides et de soins à domicile type service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad), service de Soins infirmiers à domicile (SSIAD) **ou dans des lieux de vie collectifs** [maisons d'accueil spécialisées (MAS), foyers d'accueil médicalisé (FAM)] en participant à son bien-être physique, psychologique et éventuellement socio-professionnelle. Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et être effectués par des services d'aide et de soins à domicile (SAAD, Spasad).

*Pour information, les **diplômes d'État d'auxiliaire de vie sociale (DEAVS) et d'aide médico-psychologique (DEAMP)** ont fusionné en un diplôme unique : le **diplôme d'État d'accompagnant éducatif et social (DEAES)** suite au décret n° 2016-74 du 29 janvier 2016.*

➤ Structures spécialisées

▪ Centre d'action médico-sociale précoce (Camsp)

Généralement rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camsp est un lieu de :

- dépistage des déficiences et/ou handicaps ;
- prévention de leur aggravation ;
- définition des besoins de suivi et d'accompagnement ;
- soins et rééducation ;
- aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (crèche, halte-garderie, école maternelle).

Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental. Le Camsp propose un soutien approprié et précoce aux enfants pour les aider à utiliser leurs capacités et stimuler leur développement.

▪ Centre médico-psycho-pédagogique (CMPP), Centre médico-psychologique (CMP)

Ce centre de consultations, de diagnostics et de soins ambulatoires s'occupe d'enfants mais aussi d'adolescents et d'adultes souffrant de troubles neuropsychiques ou du comportement en cure ambulatoire.

▪ Service d'Éducation spécialisées et de Soins à domicile (Sessad)

Il intervient au domicile et au sein des établissements auprès d'enfants et d'adolescents en situation de handicap, scolarisés en milieu ordinaire ou dans un dispositif d'intégration collective : Ulis (unités localisées pour l'inclusion scolaire). Il accompagne des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficiences intellectuelles ou motrices et de troubles du caractère et du comportement. Ces services médico-sociaux peuvent être autonomes, mais en général, ils sont rattachés à un établissement spécialisé tel qu'un institut médico éducatif (IME).

▪ Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

▪ Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)

Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

Les SAVS et Samsah, en participant activement au lien ville-hôpital, ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle. Ces services sont attribués sur décision de la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH. Dans le cas du syndrome Cornelia de Lange, ces services ne peuvent intervenir que dans les formes modérées à légères.

▪ Centre de Soins de suite et de Réadaptation (SSR)

Pour initier une prise en charge rééducative ou pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (par exemple : répit familial), la personne peut bénéficier, sur prescription médicale, d'un séjour dans un service de Soins de suite et de Réadaptation avec une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.).

- **Institut d'éducation sensorielle (IES)**

Les IES prennent en charge des enfants et adolescents dont la déficience auditive entraîne des troubles de la communication. Ces troubles nécessitent le recours à des techniques spécialisées pour le suivi médical, l'apprentissage des moyens de communication, l'acquisition des connaissances scolaires, la formation professionnelle et l'accès à l'autonomie sociale. En cas de surdité profonde, il est important de trouver une structure de soin qui a l'expérience de la rééducation des enfants malentendants.

- **Institut médico-éducatif (IME)**

Ils accueillent les enfants et adolescents, jusqu'à 20 ans en situation de handicap, atteints de déficience intellectuelle pour leur dispenser une éducation et un enseignement adaptés prenant en compte les spécificités psychologiques et psychopathologiques.

- **Maison d'accueil spécialisé (MAS)**

Cette structure médico-sociale accueille les adultes dépendants d'une tierce personne pour les actes essentiels de la vie et dont l'état nécessite une surveillance médicale et des soins constants.

- **Foyer d'accueil médicalisé (FAM)**

Cette structure accueille les adultes nécessitant un suivi médical régulier, un accompagnement pour les actes essentiels de la vie et une aide éducative pour le maintien ou l'acquisition d'une plus grande autonomie.

➤ **Autres accompagnements**

- **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'éducation thérapeutique réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, etc.) doit être proposée aux personnes atteintes et à leurs familles pour comprendre la maladie, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, suivre les conseils hygiéno-diététiques, comprendre les troubles du comportement, etc.

- **Associations de malades**

Elles jouent un rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien, etc. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles (<http://afscdl.fr>).

➤ **Aides techniques**

- **Aides pour les déplacements, la mobilité**

Pour certains malades, le **retard du développement psychomoteur** nécessite pour les déplacements des moyens techniques tels que poussettes ou fauteuils roulants. L'acquisition de la motricité globale, de la marche et de la motricité fine présente certaines difficultés et la nécessité d'un accompagnement s'avère souvent indispensable pour la forme sévère du syndrome de Cornelia de Lange.

- **Aides pour la respiration**

En cas de bronchiolites mal tolérées dans l'enfance, pneumopathies de déglutition, une oxygénothérapie ponctuelle peut être nécessaire. En cas d'apnée du sommeil chronique, une assistance respiratoire (ventilation non invasive : appareil envoyant de l'air dans les voies respiratoires via des embouts ou un masque nasal/naso-buccal de durée variable selon la sévérité de l'atteinte respiratoire la nuit ou quelques heures dans la journée ou 24h/24) peut être

nécessaire. Ces appareils sont parfois mal acceptés car ils présentent une contrainte physique importante.

- **Prothèses**

L'appareillage auditif (audioprothèse) est souvent nécessaire dès le plus jeune âge afin de pouvoir aider à l'apprentissage du langage. Des malformations du canal auditif entraînant des risques d'otites séro-muqueuses, l'appareil auditif devra être adapté et se conformer aux besoins de la personne : un suivi et un contrôle fréquent chez l'audioprothésiste et le médecin ORL sont indispensables en cas de troubles auditifs avérés.

La gastrostomie ou la sonde de nutrition entérale lorsque l'enfant présente des troubles de la succion-déglutition, un reflux gastro-œsophagien.

Des prothèses de membres supérieurs (rarement réellement adaptées ou utiles) mais la question pourrait être posée au cas par cas.

- **Aides pour la vie quotidienne**

L'album de pictogrammes peut être fabriqué dès le plus jeune âge à partir de photos de l'environnement et des personnes du quotidien. Dès l'âge de 2 ans, si les enfants sont réceptifs, des méthodes alternatives de communication telles que Makaton ou Pecs... sont envisageables. Ou aussi Pictoagenda qui permet de noter les rendez-vous et les échéances par des symboles illustrés (pictogrammes autocollants).

Il est indispensable d'être attentif à ce que les aidants du quotidien utilisent tous la même méthode et soient formés par un organisme de référence.

Une **intervention précoce pour retard psychomoteur** est également indiquée. Les programmes informatiques qui mettent l'accent sur la mémoire visuelle sont plus utiles que les méthodes classiques d'instruction verbale. Les tâches organisationnelles perceptuelles doivent être soulignées. La stimulation tactile aide les enfants à se souvenir et à jouer au maximum.

Lorsque les handicaps physiques ne les limitent pas, les activités motrices fines doivent être préconisées dans l'éducation, en particulier les activités liées à la vie quotidienne.

➤ **Aides pour la vie familiale**

- **Accompagnement familial**

Une **consultation de conseil génétique** avec un généticien ou un conseiller en génétique assisté d'un psychologue permet aux parents d'un enfant atteint d'avoir des réponses sur le risque de survenue du syndrome dans la descendance.

Un accompagnement familial peut également être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapée (SAPPH).

- **Soutien pour les proches aidants**

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique et d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de l'organisation pour leurs proches malades de séjours de répit (séjours temporaires en milieu médical ou lieu de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter leur isolement.

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

▪ Dispositifs de protection juridique

En fonction de la sévérité du handicap à l'âge adulte, la personne atteinte qui n'est plus en capacité d'accomplir certains actes peut bénéficier de dispositifs de protection juridique tels que la **tutelle**, la **curatelle**, l'**habilitation familiale**, etc.

➤ Aides pour la vie scolaire

L'équipe éducative peut être informée des conséquences du syndrome et des besoins spécifiques de l'élève avec l'accord des parents et / ou de l'élève lui-même pour lui permettre de poursuivre une scolarité la plus proche possible de celle de ses camarades de classe. Au collège et au lycée, l'**infirmière scolaire** joue un rôle important d'information et de soutien pour ces élèves.

▪ Scolarité en milieu ordinaire

Certains élèves atteints du syndrome de Cornelia de Lange peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire**.

Les parents peuvent obtenir des **aménagement spécifiques** pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permet par exemple :

- l'adaptation de l'enseignement en fonction du déficit intellectuel ou des troubles du comportement ;
- la réalisation de séances d'orthophonie, de kinésithérapie, de psychomotricité pendant le temps scolaire ;
- la possibilité de s'absenter pour des consultations médicales ou paramédicales ;
- la remise d'un double jeu de livres, d'un casier individuel, etc. ;
- l'utilisation de l'ascenseur dans l'établissement scolaire ;
- la possibilité d'avoir un repas adapté à la cantine ;
- de prendre en compte la fatigue ;
- de bénéficier de l'aménagement des conditions de passation des examens (temps majoré, etc.).

▪ Projet personnalisé de scolarisation

Les élèves peuvent bénéficier d'**aide humaine en milieu scolaire** ayant le statut d'accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) par exemple, pour gérer certains troubles du comportement ou faciliter les échanges avec l'enseignant.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. En lien avec l'**équipe du suivi de la scolarisation** et l'**enseignant référent**, les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Ces adaptations peuvent être mises en place directement avec l'établissement scolaire, ou en lien avec des structures spécialisées telles qu'un centre d'action médico-sociale précoce (Camsp) pour les enfants de 0 à 6 ans, un Sessad (service d'Éducation spécialisée et de Soins à domicile). Les Sessad (regroupant plusieurs intervenants spécialisés dans les déficiences intellectuelles, motrices, troubles du comportement) permettent les rééducations au sein de l'établissement scolaire, en lien avec les familles et l'équipe pédagogique. Les enfants et les jeunes peuvent également bénéficier de dispositifs de scolarisation adaptés en unités localisées pour l'inclusion scolaire (Ulis) en milieu ordinaire ou en unités d'enseignement (UE) dans un

établissement spécialisé ou dans un institut médico-éducatif (IME) ou un IMPro ou un institut thérapeutique et pédagogique (ITEP).

- **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absence prolongée ou d'absences répétées de courte durée, l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad (services départementaux de l'Éducation nationale).

- **Centre national d'enseignement à distance (Cned)**

Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire du fait de sa pathologie, la famille, en accord avec l'établissement d'origine, peut faire appel au **cours par correspondance du Cned** soit à temps partiel, soit à plein temps. Le Cned peut être gratuit si la raison médicale le justifie, mais ce n'est pas systématique. Il faut alors se rapprocher de l'inspecteur académique du département concerné pour faire cette demande de prise en charge.

- **Formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel**

De même que pour le Cned, l'enseignement post-baccalauréat s'ouvre aux enfants touchés par le syndrome de Cornelia de Lange sous une forme modérée ou légère. Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel [Sections techniques spécialisées (STS), Classes préparatoires aux grandes écoles (CPGE)], les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site etudiant.gouv.fr du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation). Les étudiants peuvent, dans certains cas et selon les universités, bénéficier d'un **plan d'accompagnement de l'étudiant handicapé (PAEH)** pour :

- l'aménagement du suivi des enseignements et l'accompagnement au cours de la recherche de stage (dispense d'assiduité, preneur de notes, tutorat, réorientation, etc.) ;
- les aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours (temps majoré, preneur de notes, etc.).

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école (www.tousalecole.fr).

➤ Aides pour la vie professionnelle

La plupart des personnes atteintes du syndrome Cornelia de Lange ne sont pas en mesure de travailler en milieu ordinaire. **Certaines ont la capacité de s'épanouir socialement dans le secteur protégé au sein des établissements et services d'aide par le travail (Esat) voire en secteur adapté en entreprise adaptée (EA)**, où elles peuvent exercer des activités diverses à caractère professionnel. Leur orientation est proposée par l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH), en association avec les parents et/ou les proches responsables (tuteurs ou curateurs).

Les dispositifs suivants aident à l'inclusion professionnelle :

▪ **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi » et la demande doit être déposée auprès de la MDPH. Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures expertes telles que les organismes de placement spécialisé OPS-CAP Emploi ;
- la **prestation de compensation du handicap** qui est une allocation versée aux personnes en situation de handicap depuis le 1^{er} janvier 2006. Elle prend en compte les besoins et le projet de vie de la personne handicapée. Elle peut être affectée à des charges liées à un besoin d'aides humaines, d'aides techniques, à l'aménagement du logement et du véhicule, et/ou à un besoin d'aides exceptionnelles ou animalières. L'évaluation et la décision d'attribution de la prestation sont effectuées au sein de la MDPH. Depuis le décret du 7 mai 2008, la PCH peut être attribuée aux enfants ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail.

▪ **Pension d'invalidité**

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité. C'est le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue. En cas de mise en invalidité lorsque la personne est en emploi, une prévoyance collective souscrite par l'employeur peut, dans certain cas, permettre le maintien du salaire.

Pour plus d'informations sur l'inclusion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

➤ **Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs**

L'inclusion des enfants, dès le plus jeune âge, en collectivités (crèche, milieu scolaire, centre aéré, etc.) améliore leur future vie sociale.

Des méthodes spécifiques de communication adaptées au polyhandicap (pictogrammes, Makaton, Pecs, ABA, système de communication par échange d'images) et des outils de communication augmentée (tablettes numériques, serious game, etc.) aident ces personnes à communiquer.

Ce type de communication est d'autant plus efficace s'il est maintenu au sein de la famille et des établissements qui prennent en charge ces personnes.

Des formations pour comprendre les clés de la communication non verbale et développer de nouvelles méthodes de communication avec le proche atteint sont proposées par les associations de malades (Association Avenir Dysphasie pour le Makaton, Pyramid Pecs-France pour le Pecs et ABA).

En ce qui concerne la communication et le langage : les techniques à développer sont à adapter en fonction de la sévérité du handicap (sévérité des troubles de l'oralité, sévérité du trouble du langage, sévérité de la déficience, sévérité des troubles comportementaux) et de sa nature (autistique ou non).

En cas de déficits sévères, les services d'activité de jour (SAJ) proposent des activités individuelles ou collectives pour le maintien des acquis et pour permettre une ouverture sociale et culturelle. Il existe également des dispositifs de vacances accompagnées.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un **protocole d'affection longue durée (ALD)** sur **prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence**.
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)**.
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP.
Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)**.
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3^e catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc. La mention « besoin d'accompagnement » attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements peut être apposée sur la carte d'invalidité.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes sont progressivement remplacées par une **carte unique CMI (carte mobilité inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite** peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.

Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)*, mis à jour annuellement.

*Syndrome de Cornelia de Lange. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, février 2009. Pr Didier Lacombe éditeur expert.

http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=299&

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 27 février 2019



Avec la collaboration de

- Dr Alice Goldenberg - Centre de référence anomalies du développement et syndromes malformatifs - Service de génétique CHU de Rouen France
- Dr Armand Bottani - Service de médecine génétique - Hôpitaux universitaires de Genève HUG rue Gabrielle-Perret-Gentil 4 1205 Genève - Suisse
- M. Christophe Boillon, président de l'Association française du Syndrome de Cornelia de Lange, 6, rue Pierre Bonnard 78370 Plaisir - www.afscdl.fr