

Syndrome de délétion 22q11.2 ou Syndrome de DiGeorge

Syndrome vélo-cardio-facial / Syndrome de Shprintzen

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.

Le syndrome de délétion 22q11.2 en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : Le syndrome de délétion 22q11.2 (ou syndrome de DiGeorge), est dû à une **anomalie chromosomique**. Il est caractérisé le plus souvent par des **malformations cardiaques**, une **dysmorphie faciale**, un **retard du développement psychomoteur avec ou sans déficience intellectuelle**, **des troubles du comportement**, **des difficultés d'élocution dues à un dysfonctionnement du voile du palais**, des problèmes d'**hypocalcémie** et parfois une **immunodéficience**.
- **Épidémiologie** : La prévalence mondiale est estimée entre 1/2000 et 1/4000 naissances vivantes.
- **Clinique** : Le phénotype clinique du syndrome de délétion 22q11.2 est **extrêmement variable**. Certaines personnes présentent un phénotype sévère, alors que d'autres ont des formes très atténuées, reconnues tardivement.
Les **malformations cardiaques congénitales**, présentes dans plus de 50% des cas, incluent des **malformations conotruncales ou septales (tronc artériel commun, tétralogie de Fallot, interruption de la crosse aortique, communication interventriculaire ou interauriculaire, etc.)**.
Plus de 75% des personnes présentent une **insuffisance vélaire fonctionnelle**, parfois associée à une **fente du palais (fente palatine rare, fente labio palatine exceptionnelle)**. L'**insuffisance vélaire** provoque des régurgitations par le nez chez le nourrisson. Elle est **responsable d'une voix nasonnée, voire une absence de langage**.
De nombreux enfants présentent une **dysmorphie faciale modérée (fentes palpébrales étroites, pointe du nez bulbeuse, petite bouche, petites oreilles, hypoplasie malaire) et des anomalies orthopédiques (cyphose, scoliose, vertèbre papillon, hémivertèbre, pied bot, polydactylie)**.
Environ 75% des enfants ont un certain degré d'**immunodéficience (secondaire à une aplasie/hypoplasie thymique) qui les expose à un risque infectieux**. Ils ont aussi un **risque plus élevé de développer une maladie auto-immune**, en particulier une **hypothyroïdie secondaire**, un **purpura thrombopénique immunologique** et une **arthrite juvénile idiopathique**.
Une **hypocalcémie** néonatale est notée dans 50% des cas. Elle est en général résolutive mais **peut réapparaître à tout âge ou suite à une infection, une chirurgie ou une grossesse**. D'autres manifestations peuvent inclure des **malformations gastro-intestinales (malrotation intestinale, imperforation anale)**, **rénales (agénésie ou dysplasie multikystique)**, une **surdité**, une **hypothyroïdie** ou une **hyperparathyroïdie**.
Les troubles des apprentissages sont très communs (> 80%). Ils sont associés à une **déficience intellectuelle de sévérité variable dans plus de 50% des cas**. **Déficit de**

l'attention avec ou sans hyperactivité sont fréquents. Plus d'un tiers des personnes développent des signes de psychose à l'adolescence ou à l'âge adulte.

- **Étiologie** : Le syndrome est dû à une perte (délétion) d'un petit fragment dans la région **q11.2 du chromosome 22**. La délétion survient le plus souvent de novo. Elle est transmise par un parent atteint dans 5 à 10% des cas. Une personne porteuse de la délétion peut transmettre celle-ci à sa descendance avec un risque de 50%.

NB : on emploie parfois le terme de microdélétion en référence à une anomalie de petite taille non détectée sur un caryotype standard.

- **Prise en charge et pronostic** : Le traitement dépend des anomalies cliniques. **Le suivi des personnes porteuses de syndrome de délétion 22q11.2 est multidisciplinaire**. Les malformations en particulier du palais, peuvent nécessiter une **rééducation orthophonique**, une **alimentation par voie nasogastrique**. Les troubles psychiatriques et neurologiques peuvent nécessiter des **traitements médicamenteux et/ou une prise en charge par des pédo-psychiatres ou psychiatres**. **Outre le dépistage des troubles des apprentissages et l'examen clinique, un suivi de la calcémie (pour adapter la supplémentation calcique) et de la fonction thyroïdienne sont nécessaires tout au long de la vie.**

Le pronostic est variable et dépend de la sévérité des symptômes.

Le handicap associé au syndrome de délétion 22q11.2 [2]

Quelles situations de handicap découlent des manifestations du syndrome ?

Les manifestations du syndrome ainsi que leur sévérité sont extrêmement variables. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

1. Troubles des apprentissages, Trouble du Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDHA) et déficience intellectuelle

Le retard cognitif doit être dépisté précocement et évalué. Il requiert une prise en charge éducative et rééducative multidisciplinaire, et, le cas échéant, une scolarité adaptée.

Une **déficience intellectuelle légère** peut être présente (les déficiences intellectuelles sévères sont rares).

Même en l'absence de déficience intellectuelle, **les troubles attentionnels, l'hyperactivité, les troubles du comportement et le déficit de la fonction visuo spatiale** peuvent gêner les apprentissages scolaires. Le retard de langage est très commun. Il est habituellement suivi de difficultés d'élocution en rapport avec les anomalies du voile du palais (voir ci-dessous). Un accompagnement et un soutien scolaire adapté peuvent permettre de suivre correctement un cursus scolaire.

2. Troubles de l'élocution

Le dysfonctionnement du voile du palais, éventuellement aggravé par des anomalies anatomiques (fente palatine, voile du palais court, luvette courte et bifide) entraînent très souvent **des difficultés d'élocution** : troubles de l'articulation (difficultés phonologiques), rhinonalie (voix nasonnée) requérant une rééducation orthophonique et, parfois, une chirurgie spécifique (pharyngoplastie). La **rhinonalie** peut rendre la parole inintelligible avec par conséquent un risque de souffrance psychologique et d'isolement.

3. Déficience auditive

Des **troubles auditifs** (otites fréquentes, anomalies de l'oreille externe, moyenne, interne, etc.) peuvent être à l'origine d'une **surdité de transmission de sévérité légère à moyenne et plus rarement d'une surdité de perception**. Dans les cas les plus sévères, le port d'une aide auditive permet de compenser le déficit auditif mais peut, chez un enfant ou un adolescent, être mal supporté d'un point de vue psychologique.

4. Difficultés de motricité

Des **troubles moteurs** peuvent entraîner des **maladresses dans l'exécution des gestes**. Une **hypotonie** peut être à l'origine d'un léger **retard de développement et d'une lenteur**.

5. Troubles psychopathologiques

Les **troubles anxieux** sont fréquents. Des **troubles du spectre de la schizophrénie peuvent se manifester au cours du temps**. Leurs manifestations sont très variables d'une personne à l'autre et également dans le temps chez une même personne. Le diagnostic doit être fait par un psychiatre. Un déclin cognitif peut précéder la survenue des troubles psychotiques.

6. Troubles métaboliques

L'hypocalcémie secondaire à l'hypoparathyroïdie peut provoquer des **crampes, des douleurs, et/ou une fatigue musculaire**. Une **fatigabilité importante** peut concerner les enfants. L'hypocalcémie peut parfois entraîner une crise convulsive généralisée ou focale.

Ces troubles et ces déficits peuvent être à l'origine d'un **handicap affectant les capacités cognitives, les apprentissages, la motricité globale, la communication, l'autonomie dans les actes de la vie quotidienne. Il s'ensuit des conséquences dans la vie domestique, quotidienne, sociale, scolaire et professionnelle.**

La rééducation fonctionnelle, des aménagements du logement, du véhicule, certaines aides techniques peuvent contribuer à pallier ces situations de handicap. Les psychothérapies cognitives et comportementales, les méthodes de relaxation peuvent aider les personnes souffrant de troubles psychopathologiques (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap »*).

Quelles sont les aides mises en œuvre 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.

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 chacun d'eux en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être mis en place après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences du syndrome de délétion 22q11.2 varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie.

La prise en charge médico-socio-éducative doit être précoce afin d'éviter tout retard de développement lié à une déficience motrice, une déficience auditive, des anomalies bucco-faciales, etc. Elle doit également être suivie tout au long de la vie. Elle fait intervenir une équipe multidisciplinaire permettant de favoriser le développement physique, cognitif, émotionnel et social de l'enfant puis de l'adulte.

Les apprentissages avec l'aide de professionnels paramédicaux/médico-sociaux (orthophoniste, psychomotricien, ergothérapeute, audioprothésiste, psychologue, etc.), des aides humaines (accès au CAMSP, SESSAD.) et des aides techniques (appareils auditifs, ordinateur, tablette, etc.) améliorent la prise en charge.

Professionnels paramédicaux et médico-sociaux

- Orthophoniste

Les séances d'orthophonie permettent de **corriger des troubles de la déglutition chez le nouveau-né**.

Dès l'âge de 6 mois, l'orthophoniste **facilite la communication sensorielle et propose plus tard des exercices de souffle pour muscler le pharynx et le voile du palais**. Cette rééducation orthophonique doit se faire en associant les parents (**guidance parentale**).

Dès 30 mois, une rééducation orthophonique **prévient les troubles de l'émission de sons (phonatoires) et de l'articulation des mots**, présents chez plus de la moitié des enfants. Elle permet également la **correction du nasonnement**.

A partir de 4 ans, une rééducation plus active à raison de 1 à 2 séances par semaine peut être mise en place pour **travailler sur le dysfonctionnement vélaire et le retard de langage**. L'orthophoniste **améliore les difficultés d'apprentissage, de concentration, d'organisation autour de tâches abstraites qui peuvent rendre la rééducation plus difficile**.

Les adultes ont parfois également besoin de rééducation pour renforcer leur intelligibilité.

- 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 couchée, l'acquisition de la marche, etc. Elles permettent **de soulager les douleurs musculo-squelettiques** (pieds, genoux, dos, 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 nécessaires.

Le médecin du centre de référence, le médecin traitant, un orthopédiste, un rhumatologue, voire un spécialiste en médecine fonctionnelle peuvent éventuellement orienter vers d'autres professionnels paramédicaux référencés.

- 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 aide aussi à **améliorer la motricité fine, les difficultés spatio-temporelles, les difficultés visuo-spatiales, de cognition sociale, des fonctions exécutives ou d'apprentissage**.

- **Psychologue / Neuropsychologue**

Le suivi psychologique doit être proposé :

- aux parents et la famille à **l'annonce du diagnostic**, ce d'autant que le nouveau-né peut être immédiatement transféré dans une unité de soins intensifs, sera peut-être être opéré, ou bien ne pas être nourri normalement.
- à la famille, **pour appréhender l'aspect héréditaire de la maladie (conseil génétique)**.
- aux parents pour accepter la différence, apprendre à prendre en charge leur enfant, à faire face aux réactions de l'entourage et de leur environnement.
- **pour repérer et traiter certains troubles du comportement, et/ou des difficultés neuropsychologiques, et / ou des difficultés d'apprentissage et /ou des difficultés cognitives**.
- pour établir un **bilan neuropsychométrique** ; l'enfant doit être évalué systématiquement et régulièrement (tous les 2 ou 3 ans) pour mettre en place les aménagements adaptés, un traitement en cas de déficit d'attention, etc.
Les nouvelles connaissances et la meilleure compréhension des déficits cognitifs de ce syndrome permettent de proposer des interventions spécifiques aux difficultés observées (« **remédiation cognitive** »). Le principe général de ces remédiations est d'utiliser les points forts présents chez la personne pour l'aider à contourner les difficultés rencontrées.
- pour la fratrie : afin d'éviter l'indifférence ou le sentiment de culpabilité ou la jalousie des frères et sœurs lorsqu'ils se sentent délaissés par les parents qui portent leur attention sur l'enfant atteint.

- **Audioprothésiste**

Il procède à l'appareillage des déficiences auditives, sur prescription d'un médecin ORL.

- **Ergothérapeute**

Après avoir analysé les difficultés, il **propose les aides techniques nécessaires pour développer l'autonomie nécessaire à la vie quotidienne** : pour manger, s'habiller, se déplacer, etc. Il peut aider la personne à utiliser un clavier d'ordinateur lorsque l'écriture est trop lente.

- **Orthoptiste**

Il travaille en collaboration avec l'ophtalmologiste pour assurer la rééducation de certains troubles de la vision (strabisme, troubles de la réfraction). Il peut également **apprendre à l'enfant à diriger son regard pour analyser son environnement et corriger ses difficultés visuo-spatiales**.

- **Orthésiste, Podo-Orthésiste ou orthoprothésiste**

Il travaille en collaboration avec un médecin, un kinésithérapeute, un ergothérapeute et peut aider en cas de déformations, d'anomalies de la statique vertébrale (scoliose), pieds plats ou bots en recommandant par exemple, un corset, des semelles sur mesure (orthèses plantaires).

- **Diététicien**

Ce professionnel paramédical peut intervenir en complément d'un médecin nutritionniste pour aider les enfants, après une lourde opération, à rétablir l'oralité. Il peut accompagner les enfants ayant des troubles du comportement alimentaire (TCA), et susceptibles d'être en surpoids.

Aides humaines

- **Assistant de service social**

Il conseille sur l'accès aux droits administratifs et sur les moyens de financements des aides techniques, humaines ou l'aménagement du domicile. Il peut aider à déposer un dossier de demande de prestations.

- **Aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap)**

Elle aide à la vie quotidienne dans l'établissement scolaire, et intervient pour permettre à l'élève en situation de handicap d'accomplir des gestes qu'il ne peut faire seul ; elle travaille en collaboration avec l'enseignant, facilite le contact entre l'élève et ses camarades de classe, tout en veillant à l'encourager dans ses progrès en autonomie.

- **Association de malades**

Elles jouent un rôle important dans l'orientation, l'information sur la maladie, les aides existantes. Elles favorisent les échanges entre les personnes et donnent des conseils pratiques pour la vie quotidienne.

- Exceptionnellement, certaines personnes peuvent nécessiter du soutien d'un **codeur en LPC** : il transmet aux personnes sourdes tous les messages oraux dans le cadre scolaire et universitaire à l'aide du code LPC (Langue française Parlée Complétée).

- Lorsque les personnes sont isolées, elles peuvent être aidées par des **Aides Médico Psychologiques** ou des **Auxiliaires de Vie Sociale** ou des **Animateurs Socio Culturel**.

Aides techniques

Les aides techniques destinées à la compensation du handicap auditif comprennent :

- **Aides à la communication**

- Audioprothèses

Dès que le diagnostic de surdité est posé, un appareillage (audioprothèse) conventionnel est proposé. C'est un dispositif placé derrière l'oreille qui amplifie électroniquement le volume du son.

- Casque pour malentendant

- **Aides pour la vie quotidienne, scolaire, professionnelle**

- Ordinateur ou tablette, GPS (géolocalisation), logiciels spécifiques, minuteur, etc.

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

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100% par la Sécurité Sociale avec un protocole d'Affection Longue Durée (ALD) hors liste 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 :

- o 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)**,
- o 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 versé 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 le 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.

- o des aides à la scolarité inscrites dans un **Plan Personnalisé de Scolarisation (PPS)**,
- o 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 de capacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3ème catégorie par l'Assurance Maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, ...
- **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 seront prochainement remplacées par une carte unique CMI (**Carte Mobilité Inclusion**) avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les mutuelles de santé, les communes, les conseils généraux, 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 \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) », mis à jour annuellement.

- « Vivre avec » : les situations de handicap au quotidien

Conséquences du syndrome sur la vie quotidienne ?

La sévérité du handicap est très variable : tous les enfants atteints de ce syndrome ne nécessitent pas le même encadrement et devenus adultes, tous n'auront pas les mêmes besoins.

Certaines difficultés cognitives auxquelles sont fréquemment confrontées les personnes atteintes de ce syndrome, ont un **impact sur la compréhension écrite, l'arithmétique, la mémoire visuo-spatiale, l'attention, etc. avec par conséquent des difficultés pour certaines tâches du quotidien.**

Les enfants qui ont des troubles anxieux nécessitent un suivi et un support psychiatrique/pédopsychiatrique, selon l'importance de leurs troubles.

Il est important de limiter dans la mesure du possible les situations de stress, facteur de risque des troubles psychiques.

La déficience intellectuelle et ses conséquences en terme d'intégration sociale, d'accueil spécialisé **peut nécessiter un accompagnement spécifique avec des mesures de protection juridique (sauvegarde de justice, curatelle, une tutelle, mandat de protection future : voir www.service-public.fr/particuliers/vosdroits).**

Certaines personnes peuvent recevoir des soins psychiatriques et psychothérapeutiques dans un Centre d'accueil Thérapeutique à Temps Partiel (CATTP). Elles peuvent également participer à des activités favorisant la réadaptation et la réinsertion.

Le soutien de l'entourage (aidants familiaux) est primordial pour rassurer et accompagner le mieux possible. Des périodes de repos pour les aidants doivent également être aménagées afin de les soulager et d'éviter leur isolement

Une souplesse dans l'emploi du temps des parents est nécessaire pour le suivi médical et paramédical de l'enfant.

Conséquences du syndrome sur la vie familiale ?

Lorsque les conditions familiales et sociales le permettent, **il est important d'adopter une attitude positive vis-à-vis de l'enfant, en l'encourageant et sans surprotection.**

Le suivi médical, paramédical et rééducatif peut être contraignant et certains parents doivent aménager leur activité professionnelle (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel, etc.) ou la quitter pour s'occuper de leur enfant. La maladie a donc un impact direct sur le niveau de vie des foyers.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir l'enfant.

Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

La maladie peut avoir un impact sur la fratrie : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque l'attention des parents est sur l'enfant atteint. Il est important de les

associer à la vie quotidienne afin que la famille au complet puisse participer et renforcer les liens.

Pour toutes ces questions, les psychologues, les assistantes sociales et les associations de malades sont des soutiens précieux.

Conséquences du syndrome sur la vie sociale ?

De nombreux enfants ont d'**importantes difficultés de communication verbale liée à la rhinolalie (dues aux malformations vélopharyngées)** : celles-ci doivent être **prises en charge le plus tôt possible par un accompagnement orthophonique et psychologique afin d'éviter le repli sur soi et les problèmes d'estime de soi.**

En cas de troubles du langage ou en cas de déficit auditif, la communication peut être difficile et entraîner gêne et agacement de l'entourage. Il est important de sensibiliser l'entourage à ces difficultés afin qu'il mette en place des stratégies permettant de les atténuer et ainsi faciliter la communication (méthodes orthophoniques, pictogrammes, etc).

Certains enfants et adolescents atteints du syndrome peuvent être particulièrement timides et avoir des difficultés pour communiquer. Il est conseillé de les faire participer à des activités collectives (sportives, culturelles, associatives, etc.) afin de favoriser leur intégration sociale.

L'apparition de troubles anxieux (angoisse de séparation), de phobies spécifiques ou sociales, de troubles obsessionnels compulsifs (TOC), en particulier alimentaires peuvent être des freins au développement et / ou au maintien de liens sociaux. **Il est conseillé de stimuler les contacts sociaux avec des enfants du même âge, d'informer l'enfant de son handicap et de l'aider à développer la confiance en soi.**

Le développement relationnel peut être précaire chez les jeunes touchés par le syndrome: la capacité à établir des échanges sociaux et à exprimer des affects est souvent pauvre. Les difficultés sociales tendent à s'accroître à partir de l'adolescence, car les interactions sociales se complexifient durant cette période de la vie. Les déficits de cognition sociale, et en particulier les difficultés dans la reconnaissance des émotions faciales, font partie des domaines les plus altérés dans le contexte du syndrome de délétion 22q11.2. Ils sont par ailleurs directement en lien avec la sévérité des troubles anxieux. Ces personnes sont souvent mises à l'écart et même diplômées, elles ont des difficultés d'insertion professionnelle et ont besoin d'un accompagnement bien qu'elles soient très investies et fiables.

Des séances de remédiation cognitive en cognition sociale peuvent être très utiles pour ces personnes.

Les familles peuvent consulter, à leur propre initiative, le Centre Médico Psycho Pédagogique (CMPP) pour les enfants et adolescents jusqu'à 20 ans : le CMPP évaluent les difficultés d'apprentissage, les troubles psychomoteurs, du langage ou des troubles du comportement et proposent différents types de prise en charge.

Conséquences du syndrome sur l'activité sportive ?

La pratique d'une activité physique et/ou sportive doit être encouragée pour l'équilibre qu'elle procure.

Certains sports doivent être évités en raison de problèmes médicaux particuliers (scoliose, malformation cardiaque, etc.).

Les éventuelles contre-indications doivent faire l'objet d'évaluation au cas par cas.

Si l'enfant est sujet à des otites répétées, la natation peut être déconseillée ou autorisée à condition d'utiliser des bouchons d'oreilles. Parfois, certains enfants peuvent avoir des difficultés avec les sports collectifs en raison de leur déficit visuo-spatial et de leur timidité : le personnel encadrant doit en être tenu informé afin de ne pas provoquer une anxiété ou un stress chez eux.

Il est important que le jeune ne soit pas pénalisé par de mauvaises notes en Education Physique et Sportive (EPS) lors des examens (Diplôme National du Brevet et baccalauréat).

Conséquences du syndrome sur la scolarité ?

Chaque enfant nécessite d'une prise en charge éducative spécifique avec des aides ciblées en fonction de ses besoins.

- Avant l'âge d'entrée en maternelle, les parents peuvent envisager un mode de garde individuel avec une assistante maternelle ou collectif, en crèche ou en halte-garderie si les enfants ne sont pas trop fragiles sur le plan immunitaire ou ORL, ou en structures « pouponnières à caractère sanitaire ».
- La plupart des enfants (plus de 70 %) suit une **scolarité en milieu ordinaire, certains à un rythme plus lent ou avec des aménagements**. Si le suivi médical ou la rééducation perturbent la scolarité, les parents peuvent demander un **Projet d'Accueil Personnalisé (PAI) au médecin scolaire** en relation avec le directeur de l'école ou le chef d'établissement : des aménagements de la scolarité sont alors proposés avec par exemple, la possibilité de prise en charge extérieure (orthophoniste, psychologue, etc.) durant les heures scolaires, la dispense de certaines activités, etc.

Les difficultés auxquelles sont confrontés les élèves atteints de syndrome de délétion 22q11.2 sont essentiellement d'ordre cognitives (troubles de la représentation visuo spatiale, difficulté de raisonnement et d'abstraction, etc.) avec parfois des troubles de l'attention et des difficultés de concentration. Ils peuvent également être sujets à une lenteur et une fatigabilité. En revanche ils ont de bonnes capacités de mémorisation. La mise en place d'un tiers contrôle est à proposer très tôt pour habituer l'élève à prendre son temps, chose qu'il ne sait pas faire (pas de notion du temps). Il peut être nécessaire d'organiser des méthodes d'apprentissage spécifiques avec la mise en place de dispositifs éducatifs particuliers tels qu'un **Programme Personnalisé de Réussite Educative (PPRE)** ou un **Plan d'Accompagnement Personnalisé (PAP)** (pour plus d'information, voir la section Scolarisation du cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux / proches aidants\)](#) »).

- Les enfants ayant des troubles cognitifs et/ou du comportement plus importants peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire avec adaptation**. Ils peuvent bénéficier d'aménagements pédagogiques (adaptation des supports pédagogiques), adaptation des horaires de scolarisation, soutien **d'aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap) notamment en cas de Troubles de déficit de l'attention / hyperactivité (TDAH)** avec l'aide de structures spécialisées telles que les **CAMSP** (Centres d'Action Médico-Sociale Précoce pour les enfants de 0 à 6 ans), les **SAFEP** (Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce pour les enfants avec une déficience sensorielle de 0 à 3 ans), les **Sessad** (Service d'éducation spécialisé et de soins à domicile pour les jeunes handicapés moteurs ou pour les jeunes avec une déficience intellectuelle de la naissance à 20 ans).
Lorsque les difficultés d'apprentissage le nécessitent et en cas de déficience auditive, l'Education nationale, dans le cadre de convention de prêt, peut mettre à disposition des élèves du **Matériel Pédagogique Adapté (MPA)** tel que certains logiciels adaptés, des objets connectés (tablettes tactiles), etc. Il existe des collections pour les élèves dysgraphiques.
- Dans certains cas, les élèves peuvent être orientés vers des **dispositifs de scolarisation adaptés tels que les ULIS** (Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire) dans une école primaire, un collège, un lycée général et technologique.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire, au SAFEP, au Sessad, aux ULIS et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)**. 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).

Les périodes d'orientation sont sources de stress et il convient de choisir une orientation réaliste pour l'élève. Les petites structures sont plus favorables.

- Si nécessaire, au cours de son parcours de formation, l'élève peut être orienté dans un **établissement médico-social tel qu'un Institut médico-éducatif (IME) pour les enfants et adolescents avec une déficience intellectuelle ou un institut thérapeutique éducatif et pédagogique (ITEP) pour les enfants ayant des troubles du comportement**. L'orientation vers ce type d'établissement relève d'une décision de la CDAPH.
- Si l'élève n'a pas la possibilité suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel au **Centre national d'enseignement à distance (CNED)**.
- Lorsque l'élève ne peut pas aller à l'école, au collège ou au lycée pendant une longue période (hospitalisation, convalescence) ou s'il doit s'absenter régulièrement pour suivre un traitement en milieu médical, des enseignants affectés dans les établissements sanitaires peuvent intervenir auprès de lui, en lien avec l'établissement scolaire d'origine.
- Dans d'autres cas, l'élève malade ou convalescent peut bénéficier d'une assistance pédagogique à domicile par le **Service d'Aide Pédagogique À Domicile (SAPAD)**.

- Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel, les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un **Projet Individuel d'Intégration ou d'un Projet Personnalisé de Scolarisation**.
- Pour ceux qui peuvent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site HandiU du Ministère de l'éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche). Les étudiants en situation de handicap peuvent dans certains cas et selon les universités, bénéficier :
 - d'aménagements pour le suivi des enseignements et d'un accompagnement au cours de la recherche de stage et de son déroulement.
 - de mesures d'aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours.

Les divers handicaps vécus par ces enfants peuvent avoir un impact psychologique important particulièrement pendant l'adolescence. Une prise en charge psychologique est recommandée pour faire face à toutes ces situations.

Pour plus d'informations sur les besoins éducatifs particuliers des élèves atteints du syndrome de délétion 22q11.2 , vous pouvez consulter le site internet : [Tous à l'école](#)

Conséquences du syndrome sur la vie professionnelle ?

Le temps pour se former et accéder à l'emploi peut être plus long pour les adultes atteints du syndrome de délétion 22q11.2 en raison des périodes d'hospitalisation et de soins ou des troubles d'apprentissage qui ralentissent leur scolarité.

Certaines personnes ont un emploi en milieu ordinaire, d'autres exercent une activité en milieu protégé dans des Etablissements et Services d'Aide par le Travail (ESAT).

Chez certaines personnes, la présence de troubles cognitifs importants ou l'apparition de troubles psychiatriques ne leur permet pas d'accéder à un emploi, en particulier à plein temps.

En cas de répercussion professionnelle avec des difficultés pour obtenir et se maintenir dans un emploi, il est possible de demander une Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) auprès de la MDPH : le statut RQTH est attribué par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH).

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap : **l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH)** est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées dans les entreprises du secteur privé et le **Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP)** réalise les mêmes actions dans le secteur public.

Pour l'adaptation du poste de travail, le **médecin du travail** et le service des ressources humaines restent les interlocuteurs privilégiés : ils travaillent en collaboration avec des ergothérapeutes, des ergonomes, CAP Emploi (Organisme de placement spécialisé pour

l'insertion des personnes en situation de handicap), le Service d'appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (SAMETH), financé par l'AGEFIPH.

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 bénéficier d'une pension d'invalidité versée par la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM).

Pour plus d'informations sur l'insertion 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 \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) ».

Note : Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes du syndrome de délétion 22q11.2, un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) est disponible sur le site de la Haute Autorité de Santé.

1. *Syndrome de délétion 22q11.2*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, décembre 2012. Dr Donna MCDONALD-MCGINN, Dr Elaine ZACKAI, éditeurs experts.
www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=126&Disease
2. Avec la collaboration de : Pr Nicole Philip, Centre de Référence des syndromes dysmorphiques avec retard mental, Hôpital d'adultes de la Timone, Marseille - Pr Alain Verloes, Centre de Référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique Hôpital Robert Debré, Paris – Association Génération 22.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, décembre 2016

