

A RETENIR

- PRÉSENCE FRÉQUENTE D'UNE IMPRÉVISIBILITÉ ANXIEUSE DES PERSONNES CONCERNÉES
- TROUBLES DE LA COMMUNICATION ET DES INTERACTIONS SOCIALES
- ATTENTION À LA PRESCRIPTION D'ANTIPSYCHOTIQUES ET À LEURS EFFETS PARADOXAUX
- PROPOSER UN ENVIRONNEMENT STRUCTURÉ ET BIENVEILLANT POUR APAISER LEUR ANXIÉTÉ ET MINIMISER L'APPARITION DE COMPORTEMENTS-DÉFIS
- TROUBLES VISUELS



WARNING

- Anxiété de fond → masquée par une jovialité
- Faible acuité visuelle +/- strabisme



CONTACTEZ-NOUS



GénoPsy Réseau
04 37 91 53 80
genopsy@outlook.fr

Association partenaire :

Association Coffin-Siris France
06 61 50 35 77
contact@coffinsiris.fr

*En collaboration avec le Pr Arnold
MUNNICH et Mme Aurélie FABRE,
Génétique Médicale, Necker –
Institut Imagine, Paris*

Rejoignez-nous sur LinkedIn pour suivre toutes nos actualités



COFFIN-SIRIS

< 1 / 1 000 000



Éléments principaux

> Génétique :

Mutation hétérozygote dans l'un des gènes suivants : *ARID1A* (1p36.11), *ARID1B* (6q25.3), *ARID2* (12q12), *DPF2* (11q13.1), *PHF6*(Xq26.2), *SMARCA4* (19p13.3), *SMARCB1* (22q11.23), *SMARCC2* (12q13.2), *SMARCE1* (17q21.2), *SOX4* (6p22.3), et *SOX11* (2p25.2).

> Caractéristiques morphologiques :

- Hypoplasie ou aplasia des ongles ou des phalanges des 5èmes doigts
- Traits faciaux caractéristiques, macrocéphalie
- Hirsutisme / hypertrichose
- Petite taille

> Phénotype médical général :

- Hypotonie chez le nourrisson
- Anomalies du corps calleux
- Epilepsie
- Troubles visuels (strabisme, atteinte de la perception visuelle, ptosis)
- Troubles oto-rhino-laryngologique (malformation congénitale du larynx, otites moyennes chroniques, surdités partielles)
- Anomalies dentaires
- Malformations cardiaques
- Difficultés respiratoires
- Trouble de l'alimentation à l'origine d'un retard de croissance (dysfonctionnement de la succion et de la déglutition, reflux gastro-oesophagien)

MANIFESTATIONS



Éléments principaux

Psychiatriques & comportementaux

- **Troubles anxieux**
- **Troubles oppositionnels et agressivité** (colère, irritabilité, intolérance à la frustration)
- **Hyperactivité / Impulsivité** (ne tient pas en place, a besoin de changer d'activités régulièrement, impulsif dans les mouvements)
- **Troubles attentionnels**
- **Troubles des interactions sociales** (mauvaise compréhension des codes sociaux, difficultés dans la réciprocité sociale, distance sociale inadaptée, défaut de théorie de l'esprit, mauvaise reconnaissance des émotions)

Evaluation et dépistage des comportements défis

- Evaluation du sommeil, de la douleur
- Recherche d'une cause médicale générale (vigilance autour de la santé bucco-dentaire et du transit)
- Evaluation des compétences et des fragilités cognitives
- Evaluation de l'environnement et de la vie quotidienne
- Evaluation des particularités motrices et/ou sensorielles
- Evaluation ophtalmologique et orthoptique sur le versant sensoriel et fonctionnel
- Recherche d'un TSA et/ou d'un TDAH



Points de vigilance

- Troubles de la communication et des interactions sociales
- Anxiété importante dès la petite enfance
- Troubles de la concentration

ACCOMPAGNEMENT

CONDUITE À TENIR

- Promouvoir une communication alternative efficace
- Co-construire des outils de communication autour des émotions
- Structurer l'environnement et le temps (*Timer*, séquentiel)
- Privilégier des temps de concentration courts
- Eviter de parler d'eux en termes négatifs en leur présence
- Proposer un renforcement positif régulier
- Proposer très précocement des prises en charge autour de la gestion de l'anxiété et des émotions
- Préconiser des montures de lunettes légères et plastiques d'autant plus chez les enfants pour éviter un risque de casse régulier
- Si strabisme, prendre en compte la mauvaise vision des reliefs induites dans le quotidien et les remédiations

TRAITEMENT

- Prescription de METHYLPHENIDATE si TDAH
- Prescription d'antidépresseur type ISRS (Inhibiteur Sélectif de la Recapture de la Sérotonine) si anxiété majeure y compris chez les enfants