

LES TROUBLES LIÉS A L'ALCOOLISATION FOËTALE



association francophone de
psychologie et psychopathologie
de l'enfant et l'adolescent

WEBINAIRE

Mardi 9 mai 2023

18h00 – 19h00



Catherine METELSKI
Présidente de l'association
Vivre avec le SAF



Bérénice ROY-DORAY
Professeur de génétique,
Directrice du Centre ressources
TSAF de La Réunion



Michel SPODENKIEWICZ
Pédopsychiatre,
Coordonnateur DES Psychiatrie,
Université de La Réunion





Mardi 9 mai 2023

**Webinaire enregistré pour accès en replay le lendemain.
Le pdf du support Powerpoint également disponible en ligne sur
www.appea.org**

Rappel : nous ne pouvons pas délivrer d'attestation de formation ou de suivi pour ce format de webinaire gratuit. Notre conseil, si nécessaire pour votre service, votre CPF ou votre employeur : enregistrer le mail info de connexion et faire une capture d'écran durant le webinaire.



Mardi 9 mai 2023

**Vos remarques, vos commentaires professionnels
et vos questions aux intervenants à écrire dans le volet
Discussion.**

**Reprise ou synthèse faite par
Vincent, Théodore ...
et présentée en 2^{ème} partie après les exposés courts**

Si vous voulez être lu par toutes les personnes connectées,
merci de bien cocher ***Envoi à tout le monde*** avant de cliquer



VIVRE
AVEC
LE SAF

CRÉATION

Première association française de familles adoptives, biologiques et d'accueil concernées par les Troubles du Spectre de l'Alcoolisation Foétale (TSAF)

Avril 2012

COMBIEN SOMMES-NOUS ?

150 familles environ, essentiellement adoptives
Dont 18 familles d'accueil

SOUTIEN FINANCIER



sur 2 projets (2014 à 2020)

2022 et 2023 :



Nos missions

➤ Accompagner les familles



Écoute, information



Orientation vers des spécialistes expérimentés pour diagnostic



Assistance (problème avec la Justice, les MDPH, l'ASE, ...)

➤ Fournir des Ressources

- Site Internet : www.vivreaveclesaf.fr
- Guide, dépliants, affiches, documentation, ...
- Pages professionnelles (assistants familiaux)
- Carte d'information



➤ Informer les professionnels

via des partenariats :

- **professionnels du monde judiciaire en Aquitaine:** création du site tsaf-justice.com (COREADD)

- **personnels PMI/ASE**

(avec le RP Occitanie, la COPEGrand Est, CD 84, CD 26, ...)

- **Professionnels de santé de Mayotte** (avec le centre ressources TSAF de la Réunion)

- **intervention en formations professionnelles :** assistants familiaux, aux. de puér., aides-soignant-e-s



➤ Informer le grand public

- Emissions de télévision (2015, 2016, 2018, 2021)
- Journée internationale de prévention : 9 septembre

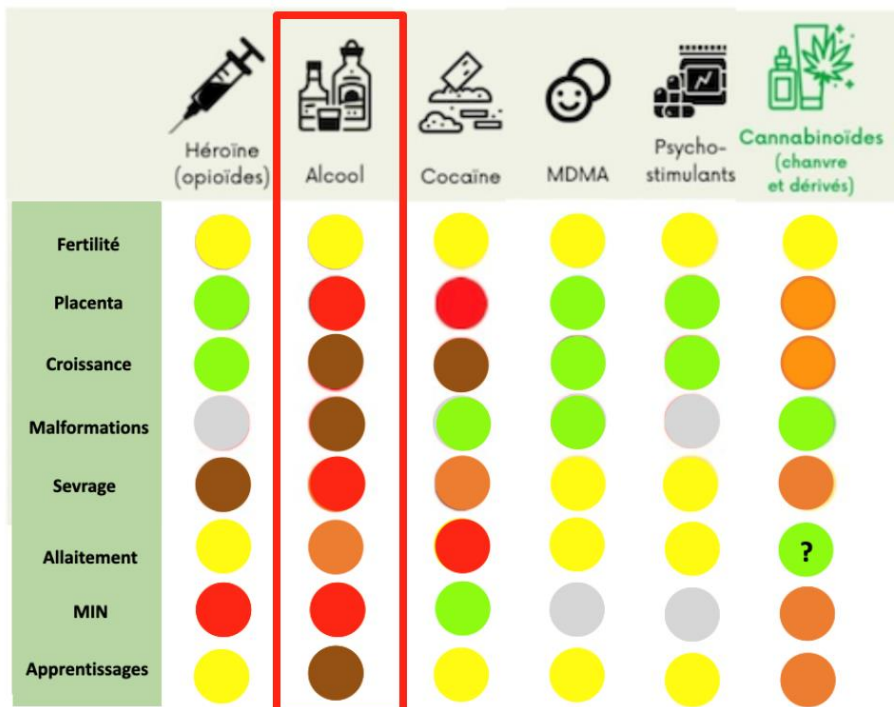




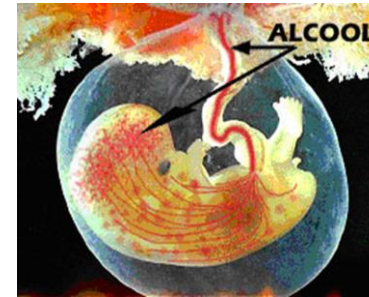
Baromètre Santé 2011 : Proportion de femmes déclarant avoir consommé de l'alcool pendant la grossesse : 27,6% avant de se savoir enceintes et 21,2% une fois la grossesse connue.

Baromètre Santé 2017 : 12%

Le plus dangereux des produits pendant la grossesse



1/2 bière 5°(25cl)	Champagne 12°(10cl)	Vin rouge 12°(10cl)	Pastis 45°(2,5cl)	Apéritif 18° (7cl)	Whisky 45°(2,5cl)
-----------------------	------------------------	------------------------	----------------------	-----------------------	----------------------



Petite molécule diffusable rapidement dans les différents compartiments hydriques du corps

Diffusion passive à travers les différentes membranes cellulaires dont le placenta

Élimination fœtale lente (immaturité hépatique, cavité amniotique = réservoir)

Alcoolémie fœtale = ou > alcoolémie maternelle

Les conséquences néfastes de l'exposition prénatale à l'alcool s'exercent *via* différents mécanismes

Effets tératogènes : liés à l'éthanol et son catabolite l'acétaldéhyde, à l'origine de malformations pouvant concerner tous les organes

Effets épigénétiques : modifications de l'expression des gènes impliqués dans la croissance placentaire et embryo-foetale, la morphogénèse, la neurogénèse et la migration neuronale

Effets neurotoxiques : majoration de l'apoptose neuronale, troubles inflammatoires, anomalies des neurotransmetteurs.

Effets vasculaires : troubles de l'angiogénèse cérébrale



Troubles du Spectre de l'Alcoolisation Foetale **TSAF**

TERATOGENE

Quantité

Pas de dose minimale sans risque

Durée

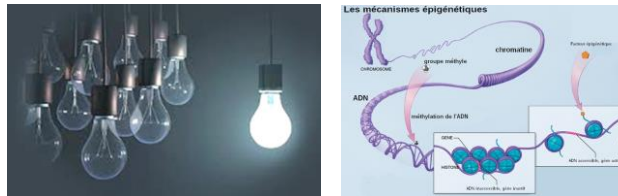
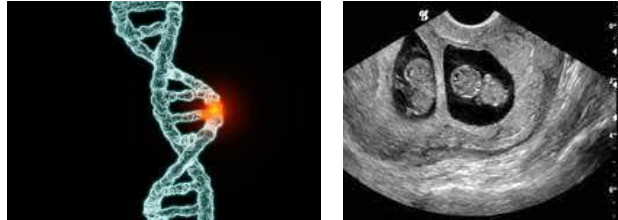
Mode

Binge drinking plus à risque

Stade
d'exposition



GENETIQUE



EPIGENETIQUE



Abel EL. Addict Biol, 2004

Bielawski et al, Alcohol Clin Exp Res actions, 2002

Ouko LA, et al. Alcohol Clin Exp Res actions, 2009



Période de développement des différents organes et sensibilité correspondant aux effets d'une exposition à l'alcool.

Développement (en semaine)

Ovule	Embryon							Foetus				Enfant
1-2	3	4	5	6	7	8	12	16	20-36	38	Tout âge	
SNC*	■											
Coeur	■											
Bras	■											
Yeux	■											
Jambes	■											
Dents	■											
Palais	■											
Organes génitaux	■											
Oreilles	■											

SAF
1/1000

TNDLA
1/100

TSAF
> 1/100

L'alcool passe aussi dans le lait maternel et intoxique le nourrisson



* SNC : système nerveux central

■ Risque accru

■ Susceptibilité moindre

Source : « Alcool et effet sur la santé, INSERM, 2001 »

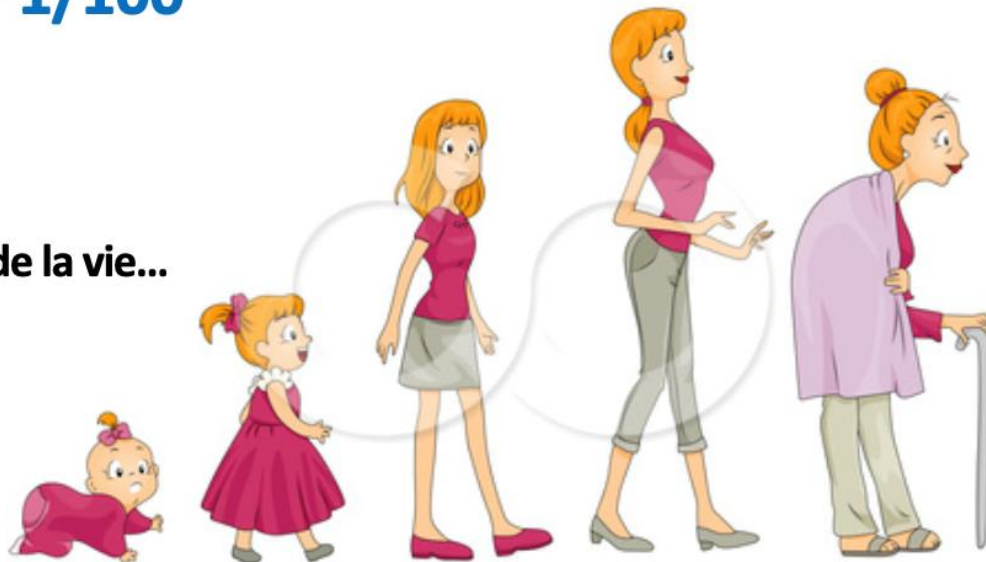
France : 8000 naissances/an
Réunion : 150 naissances/an



1ère cause de handicap neuro-cognitif et d'inadaptation sociale... **EVITABLE !**

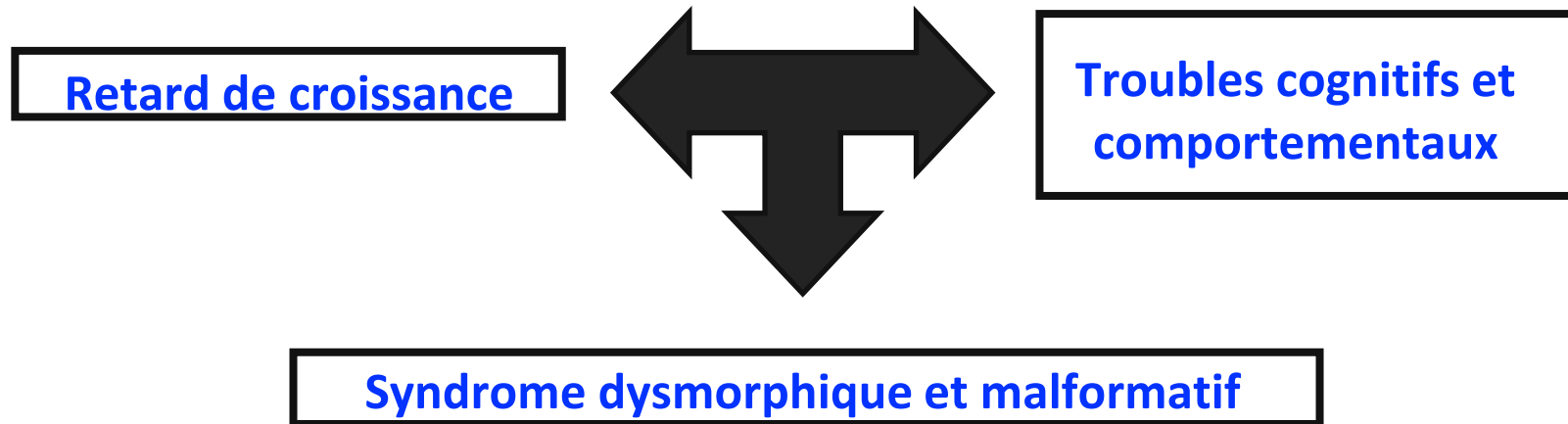
SAF : 1/1000 **TSAF 1/100**

Des conséquences tout au long de la vie...





SAF : Syndrome d'alcoolisation foëtale





Retard de croissance pré et postnatal
RCIU - Grossesse à risque

Retard de croissance Intra Utérin RCIU
 Cause la plus fréquente d'hypotrophie foétale « essentielle »
 Evoquer une possible alcoolisation maternelle
 Microcéphalie

Y PENSER !!! POSER LA QUESTION !!!

REGARDER LE CARNET DE SANTE

Anomalies placentaires

- Altérations de l'invasion trophoblastique → HTA gravidique
- Diminution des villosités → Hypotrophie
- Diminution de la vasculogénèse placentaire → Diminution des échanges
- Altération de l'angiogénèse placentaire → Diminution de PLGF

Altération de l'angiogénèse cérébrale

Retard staturopondéral habituel dans la petite enfance

DYSPRAXIE BUCCO FACIALE → DIFFICULTES D'ALIMENTATION

Difficultés de succion-déglutition, difficultés d'alimentation par la cuillère, Refus des morceaux

GUIDANCE PARENTALE – SUIVI ORTHOPHONIQUE PRECOCE



Fentes palpébrales étroites

Philtrum long, bombé, sans relief

Dysmorphie faciale

Nez court, narines antéversées

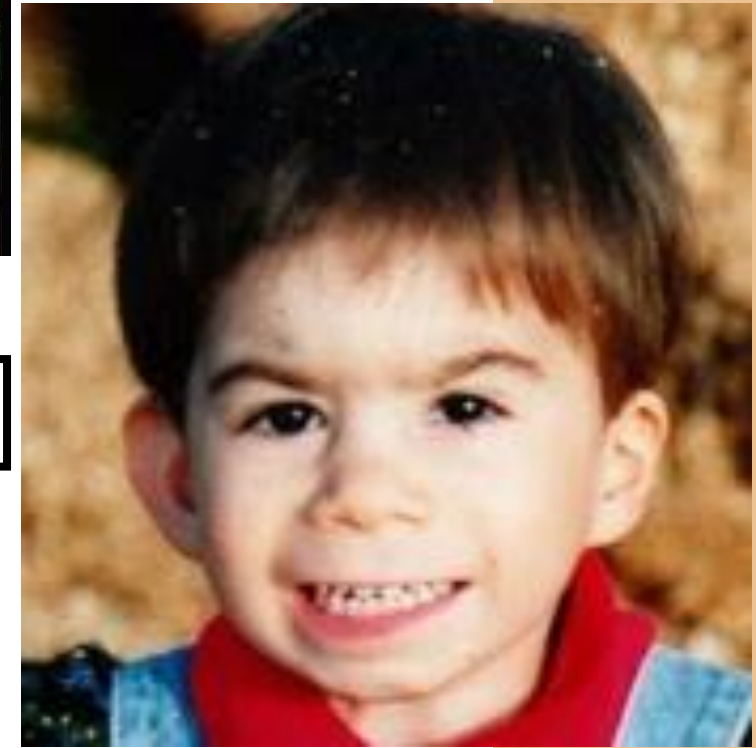
Lèvre supérieure fine

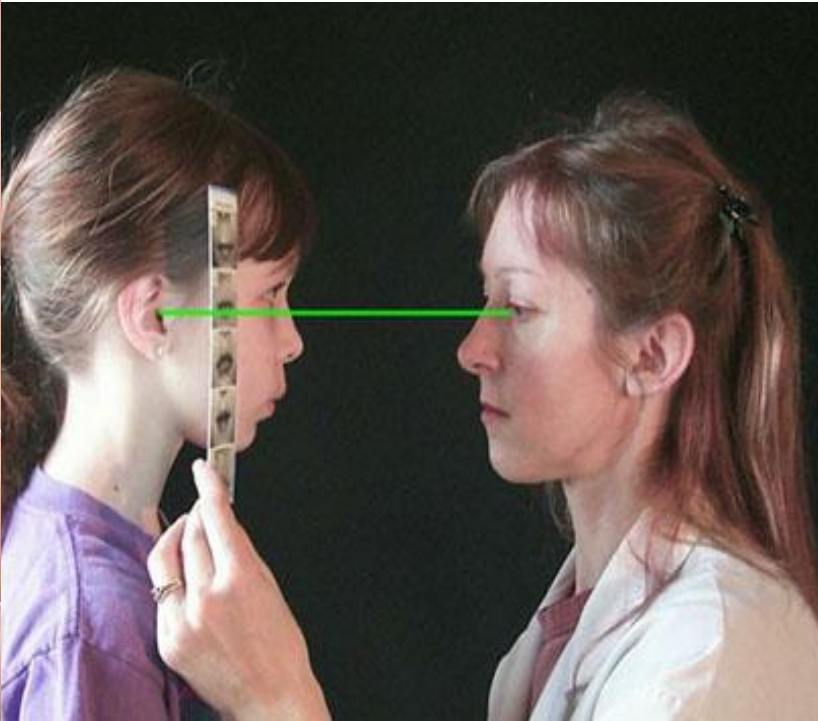


Y PENSER !!!!!



M. 42 ANS - ALC:3,30g -G.G.T.:93 -D-C-D:44 ANS(CIRROSE)





Lip-Philtrum Guide 1

Lip-Philtrum Guide 2

Malformations cardiaques

CIA, CIV, tétralogie de Fallot

Malformations rénales

Hypoplasie rénale, Hydronéphrose

Malformations crânio-faciales

Fente oro-faciale, craniosténoses

Anomalies cutanées

Hirsutisme, implantation basse des cheveux
Angiomes, **hypoplasie unguéale**

Malformations squelettiques

Anomalies costo-vertébrales
synostose radio-cubitale, luxation hanche

Anomalies ophtalmologiques

Myopie
Cataracte, microphthalmie, hypoplasie du nerf optique

Anomalies auditives

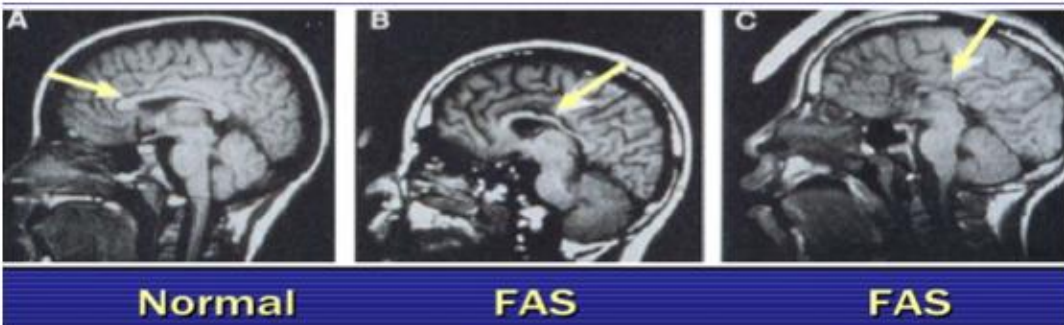
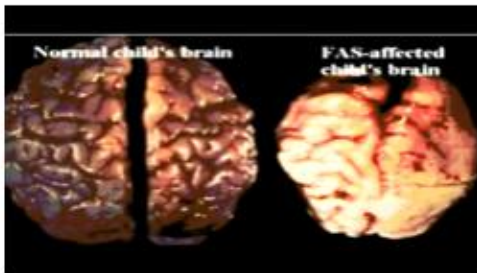
Malformation de l'oreille externe, moyenne et interne



Anomalies de fermeture du tube neural
 Microcéphalie, atrophie cortico-sous-corticale,
 dilatation ventriculaire
Agénésie, hypoplasie du corps calleux
 Anomalies du cervelet, de l'hippocampe
 Troubles de migration neuronale, hétérotopies
 Connexions synaptiques anormales

Le problème, ce n'est pas la face,
 ... mais le cerveau !

Sur le plan malformatif





Sur le plan fonctionnel

Mode d'expression variant avec l'âge

Nouveau-né → si consommation maternelle récente

Immédiat : Syndrome d'imprégnation néonatale

Abattement, torpeur, détresse respiratoire, hypoglycémie

Alcoolémie ?

Différé (2-3 jours) : Syndrome de sevrage

Anomalies succion, hyperexcitabilité, tremblements,
convulsions

Troubles du sommeil

EEG perturbé





Sur le plan fonctionnel

Mode d'expression variant avec l'âge

Hypotonie axiale, hypertonie périphérique

Trémulations, irritabilité, épilepsie

Difficultés alimentaires, troubles du sommeil



Mort inattendue du nourrisson ++

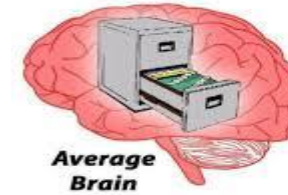
Retard des acquisitions psycho-motrices





Troubles cognitifs

- Déficience mentale dans 50% des cas MAIS
- Syndrome dysexécutif présent dans plus de 90% des cas
 - Altération de la **mémoire de travail**
 - Troubles de la **flexibilité mentale**, de la fluidité de la pensée,
 - Défaut de mise en place de stratégies pour résoudre un problème séquentiel, **à planifier et organiser**
 - Difficultés à se repérer dans le temps, souvent pris au dépourvu, toujours en retard
 - Difficultés à faire le lien, **à établir des relations de cause à effet**, à dégager une idée maîtresse, déduire, prédire, démarrer, organiser sa pensée, trier les détails, transposer sous forme écrite, comprendre le langage figuré, altération du jugement
 - Difficultés à acquérir et manier des concepts abstraits, tels que mathématiques
 - Difficultés avec les changements de tâches
 - Difficultés à récupérer des informations, à utiliser les mêmes connaissances pour gérer des situations nouvelles
 - Difficultés à traduire des paroles en actions
 - Répétition des mêmes erreurs (ne tire pas profit de ses expériences), difficultés pour généraliser



Average
Brain



FASD
Brain



Troubles du langage

- Développement retardé du langage expressif (prononciation, manque de vocabulaire, troubles de la syntaxe, mot erroné)
- **Troubles majeurs du langage réceptif** : difficultés de réception, d'interprétation, **troubles de compréhension verbale**, de reconnaissance, d'association et de généralisation, mauvaise compréhension et gestion des séquences, attention sélective, difficultés à comprendre l'intention
- Difficultés majeures à comprendre les règles de la conversation, à saluer les personnes de façon appropriée, à poser des questions



Troubles des habilités physiques et motrices (motricité globale et fine)

- **Faible coordination**, notamment oculo-manuelle, mauvaise intégration de l'information visuelle
- **Tonicité anormale** avec mauvaise stabilité centrale ou posturale du tronc, **troubles de l'équilibre**
- Faible conscience du corps, troubles de la proprioception
- **Modèles immatures de prise et de manipulation, faible tonicité des mains, tremblement moteur fin**, mauvaise utilisation bilatérale des mains, manque de prédominance établie d'une main

Maladresse motrice

- Difficulté à boutonner les vêtements, à lacer les chaussures
- Difficulté à tenir et manipuler un crayon
- Difficulté à faire une chose ≠ avec chaque main



Troubles du traitement sensoriel et de l'information corporelle

- **Hypersensibilité à certains stimuli et hyposensibilité à d'autres**
- **Difficultés à filtrer et à traiter l'information sensorielle (bruits parasites le gênent plus que les autres).**
- **Fortes aptitudes de traitement visuel contrastant avec des aptitudes de traitement auditif performantes**
- **Attitude intrusive, « collante », ne comprend pas les limites de l'intimité physique**



« Tératogénèse comportementale »

Troubles de l'attention, hyperactivité, distractibilité, troubles de concentration, **agitation motrice** majorée si **stress ou surcharge sensorielle**

Dysrégulation émotionnelle : Immaturité et labilité émotionnelle, impulsivité, colère, frustration, Difficultés à contrôler et gérer les émotions, **défaut d'inhibition, influence**
 Mise en danger → Nécessité d'une surveillance constante

Syndromes psychiatriques plus fréquents : troubles anxio-dépressifs, risque suicidaire
 Troubles du sommeil

Déficit des aptitudes sociales : déchiffrer les indices sociaux, les codes de la vie en société, appréhender les notions de propriété, de bien et mal, suivre des directives, comprendre les rituels, attendre son tour, présenter des excuses, accepter les conséquences, régler les conflits

Difficultés au traitement des sentiments, troubles du comportement adaptatif, difficultés de communication
 Difficulté à comprendre les affects
 Familiarité excessive avec des inconnus

Université de Bordeaux
U.F.R DES SCIENCES MÉDICALES

Année 2019 Thèse n°3054

Thèse pour l'obtention du
DIPLOME d'ÉTAT de DOCTEUR EN PSYCHIATRIE

Présentée et soutenue publiquement
Le 11/06/2019
Par **Amélie FEURION**
Née le 10/01/1993 à LA SON

**LES COMORBIDITÉS PSYCHIATRIQUES DANS LE TROUBLE DU SPECTRE DE L'ALCOOLISATION FOETALE :
UNE REVUE DE LA LITTÉRATURE**

Directeur de thèse
Monsieur le Docteur Michel SPODENKIEWICZ

Jury
Monsieur le Professeur Cédric GALERA, Président du jury,
Madame le Professeur Bérénice DORAY, juge
Monsieur le Docteur Augustin ROUSSELLE, juge
Monsieur le Professeur Manuel BOUVARD, juge
Monsieur le Docteur Michel SPODENKIEWICZ, juge

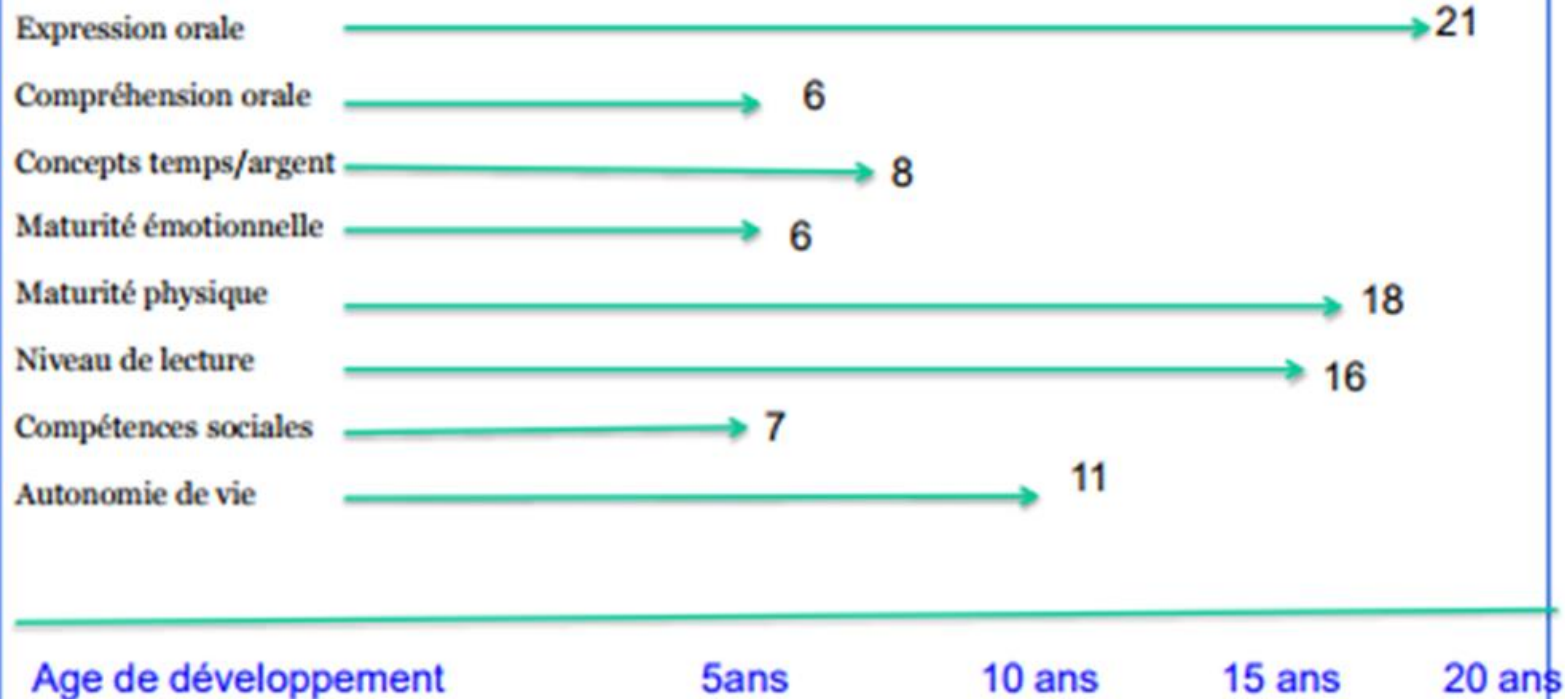


Age chronologique = 18 ans

Niveau de développement entre 6 et 21 ans



Domaines





Des pratiques à changer



**Savoir penser aux TSAF
devant un Trouble Neuro-Développemental ?**



Y penser si

TND et retard de croissance

TND et dysmorphie

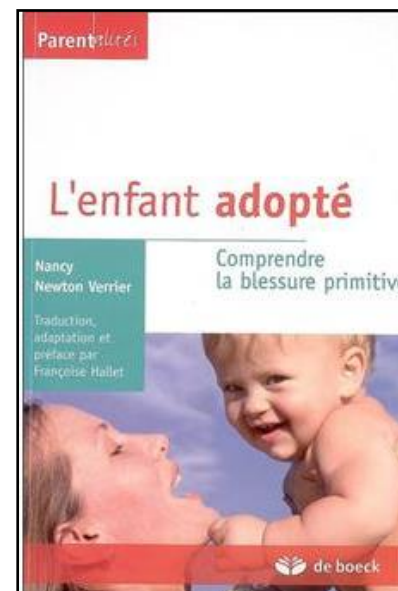
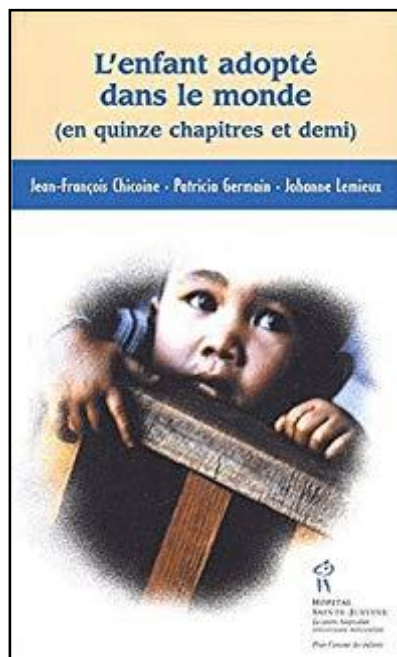
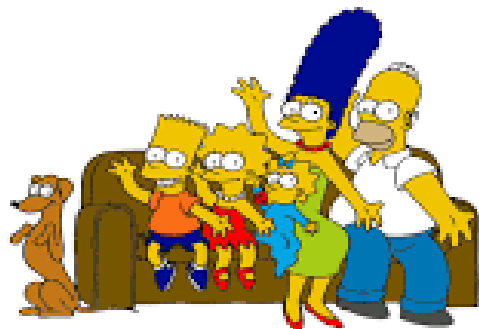
TND et Syndrome Malformatif

TND et profil cognitivo-comportemental





LA FAMILLE



Crédit photo : iStockphoto



PROTECTION JUDICIAIRE DE LA JEUNESSE

Accompagner, éduquer et insérer les mineurs les plus en difficulté





Article

Description of Copy Number Variations in a Series of Children and Adolescents with FASD in Reunion Island

Laëtitia Sennsfelder ^{1,2,*}, Susie Guilly ², Sébastien Leruste ^{3,4}, Ludovic Hoareau ², Willy Léocadie ², Pauline Beuvain ², Meïssa Nekaa ⁵, Maïté Bagard ⁵, Stéphanie Robin ⁶, Justine Lanneaux ⁶, Léa Etchebarren ⁶, Marilyn Tallot ⁶, Michel Spodenkiewicz ^{3,7}, Jean-Luc Alessandri ^{2,8}, Godelieve Morel ^{2,8}, Maud Blanluet ², Paul Gueguen ² and Bérénice Roy-Doray ^{1,2,3,5,8}

Abstract: Background: Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD) are the most common cause of neurocognitive impairment and social inadaptation, affecting 1 birth in 100. Despite the existence of precise diagnostic criteria, the diagnosis remains difficult, often confounded with other genetic syndromes or neurodevelopmental disorders. Since 2016, Reunion Island has been a pilot region for the identification, diagnosis, and care of FASD in France. Objective: To evaluate the prevalence and the types of Copy Number Variations (CNV) in FASD patients. Methods: A retrospective chart review of 101 patients diagnosed with FASD in the Reference Center for developmental anomalies and in the FASD Diagnostic Center of the University Hospital was performed. Records of all patients were reviewed to obtain their medical history, family history, clinical phenotype, and investigations, including genetic testing (CGH- or SNP-array). Results: A rate of 20.8% (n = 21) of CNVs was found including 57% (12/21) of pathogenic variants and 29% (6/21) of variants of uncertain signification (VUS). Conclusion: A particularly high number of CNVs was found in children and adolescents with FASD. It reinforces the plea for a multidisciplinary approach for developmental disorders to explore both environmental factors, such as avoidable teratogens and intrinsic vulnerabilities, especially genetic determinants.

20,8% de CNV



Prématurité

30% dans de prématurité dans la série réunionnaise

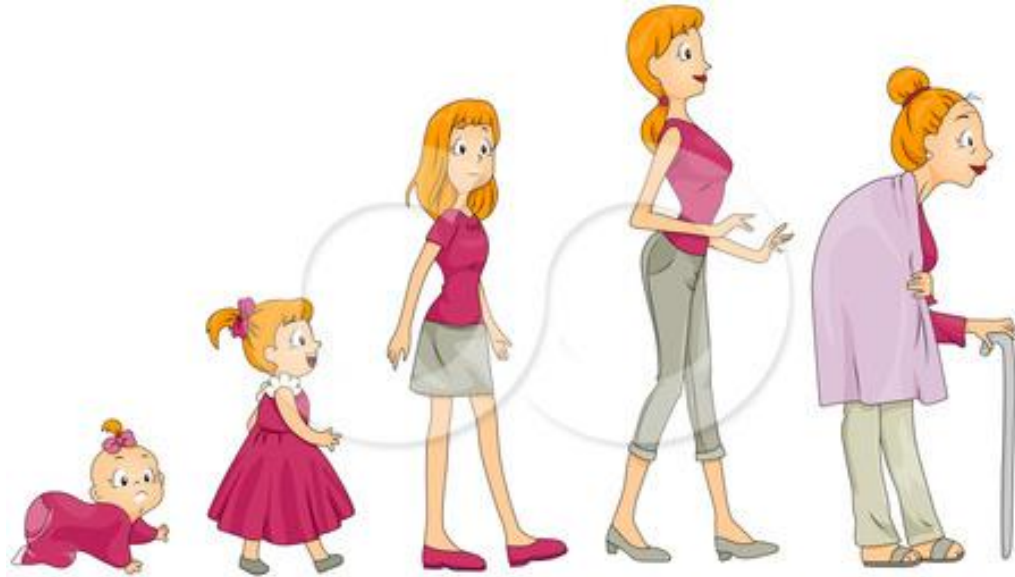
Cumul des vulnérabilités...



Sans diagnostic...

Handicaps surajoutés et incapacités secondaires

Troubles somatiques



- Croissance**
- Malformations**
- Anomalies dentaires**
- Troubles sensoriels**
- Epilepsie**
- Maladies auto-immunes**
- Cancer**

**Sans diagnostic...****Handicaps surajoutés et incapacités secondaires****Troubles neuro-développementaux**

Enfant atteint : souvent mal compris

Mauvaise interprétation : comportement souvent pris pour de la mauvaise volonté, de la provocation, ou comme le résultat d'une éducation familiale défailante.

Sans prise de conscience des parents et de la famille, et sans accompagnement adapté, risque de développement de troubles secondaires tels que

- découragement
- mauvaise estime de soi
- rupture ou refus scolaire
- anxiété, irritabilité, dépression, suicide
- opposition, fugues
- vulnérabilité à de mauvaises influences
- conduites à risques (alcool, drogues, VIH)

- comportements déplacés --> risque de démêlés avec la justice.

EU Cohorte de Streissguth 500 enfants (1974)

- 61 % interruption école à 12 ans
- 70 % jeunes exclus du système éducatif

- 60 % Problèmes judiciaires
- 60% Mésusage alcool, toxicomanie
- 80 % : dépendance sociale et chômage

faible capacité de jugement, etc.

agitation excessive, difficultés de coordination, etc.



Pistes d'accompagnement...

Effets primaires des TSAF irrémédiables et immuables

MAIS incapacités secondaires atténuables

Streissguth (1997) : identification de facteurs de protection universels qui parviennent à diminuer les incapacités secondaires :

- un foyer stable, stimulant et de bonne qualité
- maintien au sein d'une même famille
- absence de mauvais traitement
- accès aux services pour personnes atteintes de déficiences du développement
- un diagnostic avant l'âge de 6 ans
- un milieu scolaire bienveillant (Saskatchevan Learning 2004)

RECONNAISSANCE DU HANDICAP - MDPH (Maison Départementale pour le Handicap)



Pistes d'accompagnement...

Avec des appuis appropriés, il est possible de **compenser** certains déficits primaires et de réduire, voire même éliminer certaines déficiences secondaires.

Défi : encourager les compétences, les stratégies et les techniques dont les jeunes ont besoin pour vivre des vies aussi indépendantes que possible

La meilleure méthode d'**accompagnement** est celle du **travail en équipe**.

PRISE EN CHARGE MULTIDISCIPLINAIRE, EN RESEAU

Kinésithérapie

Psychomotricité

Orthophonie

Suivi pédopsychiatrique, psychologique : thérapie de contrôle cognitif d'autorégulation et d'entraînement attentionnel, traitement pharmacologique (psychostimulants, neuroleptiques)

Suivi éducatif et social



Pistes d'accompagnement...

7 clés magiques

ETRE CLAIR	➔	Ne pas faire d'ironie, ni parler au second degré S'exprimer avec des mots simples, concrets
COHERENCE	➔	Utiliser toujours les mêmes mots pour décrire les mêmes choses
REPETER	➔	Mémoire à court terme peu efficace. Répéter encore et toujours
CRÉER DES ROUTINES	➔	Aider l'enfant à intégrer les rythmes de la journée
SIMPLIFIER	➔	Chaque jour : problèmes de mémoire, de motricité, d'attention, d'hypersensibilité sensorielle, notamment sonore et visuelle. Il Simplifier l'environnement
STRUCTURER	➔	Un cadre quotidien organisé donne du sens au monde
SUPERVISER	➔	Aide au quotidien



Pistes d'accompagnement...

Tout l'enjeu de bien identifier les enfants porteurs de TSAF est donc à la fois de **mettre en place des interventions adaptées**, ciblant à la fois les déficits et l'environnement socio-éducatif, mais aussi et surtout d'**éviter de** :

- **mésestimer ou mal interpréter leurs difficultés** (source de sentiment d'incompréhension sinon d'injustice pour l'enfant et ses parents)
- les mettre **en situation de double tâche cognitive** (source de blocage global des apprentissages)
- **leur donner des objectifs inaccessibles** (source de découragement et de mauvaise estime de soi)

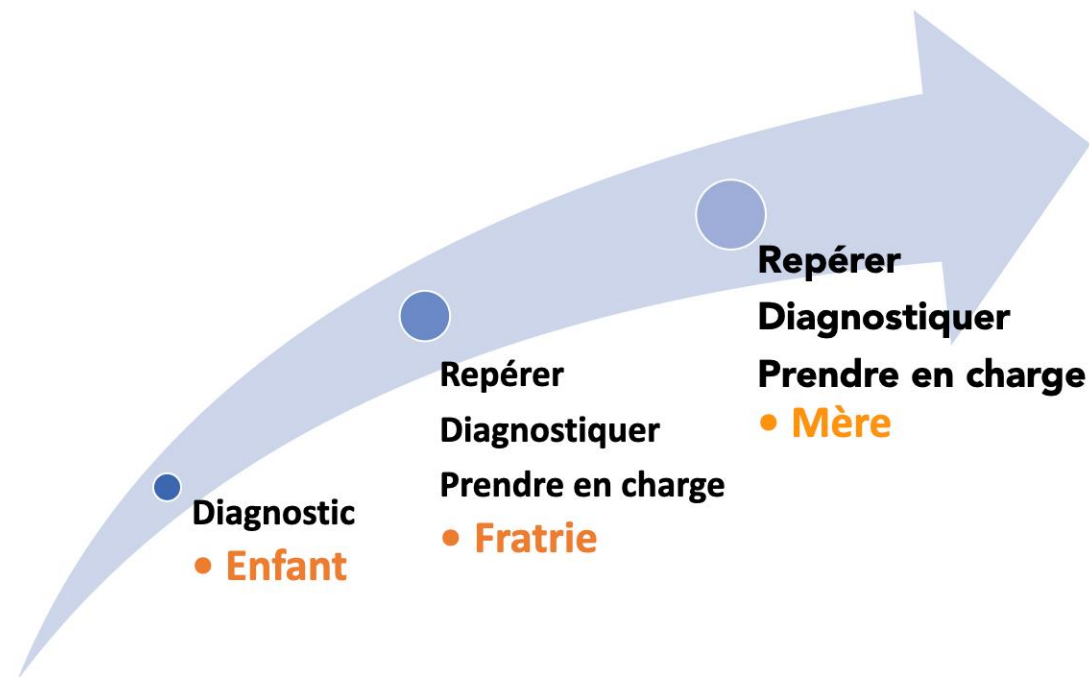


La consommation d'alcool pendant la grossesse fait de celle-ci une grossesse à risques

- Pour la femme elle-même
- Pour la grossesse elle-même
- Pour le futur enfant

Penser systématique aux TSAF en cas de trouble neurodéveloppemental

- Fréquence
- Même si autre cause identifiée
- Prévention tertiaire



LES TROUBLES LIÉS A L'ALCOOLISATION FOËTALE



association francophone de
psychologie et psychopathologie
de l'enfant et l'adolescent

WEBINAIRE

Mardi 9 mai 2023

18h00 – 19h00



Catherine METELSKI
Présidente de l'association
Vivre avec le SAF



Bérénice ROY-DORAY
Professeur de génétique,
Directrice du Centre ressources
TSAF de La Réunion



Michel SPODENKIEWICZ
Pédopsychiatre,
Coordonnateur DES Psychiatrie,
Université de La Réunion





VIVRE AVEC LE SAF

Association d'aide aux familles concernées par les Troubles du Spectre de l'Alcoolisation Fœtale

www.vivreaveclesaf.fr

“Vivre avec le SAF” est l’association française de familles adoptives, biologiques ou d’accueil concernées par les Troubles Causés par l’Alcoolisation Fœtale (TCAF) ou le Syndrome d’Alcoolisation Fœtale (SAF).



PROCHAIN WEBINAIRE

Mardi 30 mai 18h00 – 19h00

40^{ème}
webinaire !

*Qualité affective, éducative et sociale :
le rapport petite enfance du HCFEA*

Avec **Sylviane Giampino**
psychologue,
présidente du Conseil de l'Enfance et de l'Adolescence