

GLOSSAIRE DE TERMINOLOGIE

Joris Curt

Préparé sous la direction de Mme Pascaline Dury et présenté en vue de
l'obtention du

**MASTER DE TRADUCTION ET COMMUNICATION
INTERNATIONALES EN SCIENCES DE LA SANTÉ :
TRADUCTION, RÉDACTION, DOCUMENTATION**

GLOSSAIRE RÉALISÉ POUR L'ASSOCIATION AMIS DE ADNP FRANCE

Domaine : syndrome ADNP

Sous-domaine : symptômes

Département de Langues Étrangères Appliquées

Université Lumière Lyon 2

Année 2023 – 2024

TABLE DES MATIÈRES

| | |
|---------------------------------------|-----------|
| Introduction | 3 |
| Liste des abréviations | 5 |
| Schémas conceptuels | 5 |
| Index des fiches | 13 |
| Mode d'emploi des fiches | 13 |
| Fiches terminologiques..... | 16 |
| Bibliographie..... | 96 |

INTRODUCTION

Nous sommes des étudiants en fin de Master TCISS (traduction et communication internationale en sciences de la santé) à l'Université Lumière Lyon 2. Nous rédigeons ce glossaire dans le cadre de la matière « terminologie » du master. Il s'agit d'une discipline qui s'intéresse aux termes, c'est-à-dire, aux mots techniques d'un domaine en particulier. Le glossaire est un travail qui a pour but de produire une liste de termes d'un domaine et leur explication. Le glossaire comprend des fiches, une pour chaque terme, dans laquelle le terme est expliqué à l'aide d'une phrase de définition qui représente ce qu'un expert pourrait dire sur le sujet, et d'une définition simplifiée rédigée par la personne qui produit le glossaire. Il se compose également de schémas conceptuels, des sortes d'« arbres généalogiques » qui mettent en relation les différents termes du glossaire.

Ce glossaire est rédigé pour l'association **Amis de ADNP France**. Il s'adresse à vous, parents d'enfants diagnostiqués avec le syndrome ADNP. Le but est de vous aider à comprendre les symptômes qui touchent votre enfant. J'ai choisi des termes sélectionnés depuis différentes sources scientifiques et depuis différents sites internet. Ces termes sont tous des symptômes rencontrés dans le syndrome ADNP dont vous pouvez entendre parler dans la bouche des médecins, ou que vous pouvez rencontrer si vous vous renseignez sur la maladie sur internet. Sur chaque fiche, vous retrouverez les éventuels acronymes des termes, ainsi que leurs synonymes ou variantes orthographiques. La rubrique suivante comprend la définition d'un professionnel qui a été tirée de sources scientifiques ou de sites internet, et elle a pour but de refléter comment les personnels de santé décrivent le symptôme. J'ai ensuite rédigé pour chaque terme une définition simplifiée qui est plus claire, ainsi qu'un complément de cette définition pour vous expliquer l'origine du symptôme et vous aider à le comprendre, ainsi que pour vous indiquer s'il est dangereux pour votre enfant, et comment il peut être traité. Ce glossaire est bilingue : il comporte pour chaque terme une page en français, puis son équivalent en anglais. Le syndrome ADNP est une maladie rare encore peu documentée en France ; en revanche, beaucoup de ressources sur la maladie sont disponibles en anglais. La partie en anglais est là pour vous aider à comprendre les symptômes si vous vous renseignez depuis des ressources en anglais.

« ADNP » signifie *Activity-Dependent Neuroprotective Protein*, soit « Protéine neuroprotectrice dépendante de l'activité » en français. « Activité » signifie que la protéine contrôle l'expression des gènes, c'est-à-dire, la manière dont ils vont donner un rôle à chaque partie de notre corps (comme donner la couleur marron aux yeux, ou gérer l'épaisseur des cheveux). Lorsque cette protéine « mute » (elle change de manière de fonctionner), elle n'est plus capable d'assurer cette « activité », et c'est ainsi que la maladie apparaît. Le syndrome ADNP est dérivé des TSA (« troubles du spectre de l'autisme »). Il est dit « polymalformatif » car les symptômes sont nombreux. Les principaux symptômes sont une déficience intellectuelle, un retard de développement, ainsi que de nombreuses malformations et anomalies corporelles. En effet, la mutation de la protéine ADNP et son incapacité à effectuer son rôle d'« activité » et à contrôler le fonctionnement des gènes a des conséquences sur 400 autres gènes dans le corps. Comme les symptômes ressemblent beaucoup à ceux de l'autisme, cette piste est souvent privilégiée en premier lieu. Le diagnostic de syndrome ADNP est ensuite confirmé par analyse chromosomique (soit, l'analyse de l'ADN).

Le syndrome ADNP est ce qu'on appelle une « maladie autosomique dominante ». Dans notre corps, chaque chromosome de notre ADN est composé de deux branches. Dans chaque chromosome se trouvent les gènes ; chaque gène est fait en deux exemplaires, un sur chaque branche du chromosome. Parmi un même chromosome, les deux exemplaires d'un gène peuvent être différents. Certains gènes possèdent un exemplaire sur chaque branche ; parfois, les exemplaires des gènes présents sur chaque branche ne sont pas exactement identiques ; et quelquefois le gène se trouve sur une des deux branches, et pas sur l'autre. Pour avoir un effet, certains gènes ont besoin que les deux exemplaires de la paire soient les mêmes. « Autosomique dominant » signifie que même si un seul des deux exemplaires mute, cela suffit pour que le gène ait un effet et pour causer la maladie. Le syndrome ADNP est aussi ce qu'on appelle une affection « *de novo* », c'est-à-dire qu'elle n'est pas héritée des parents, elle apparaît pour la première fois chez la personne concernée. C'est également une maladie dite « congénitale », c'est-à-dire qu'elle est présente chez l'enfant dès le début de la croissance dans le ventre de la mère.

La protéine ADNP a été découverte par la chercheuse israélienne Illana Gozes en 1999. Le syndrome ADNP (provoqué par cette protéine) est parfois appelé « syndrome de Helsmoortel-Van der Aa » (HVDAS) : cela provient du nom des chercheuses Céline Helsmoortel et Nathalie Van der Aa qui ont décrit la maladie pour la première fois en 2014.

Le syndrome ADNP est une maladie assez rare et encore très récente, donc peu documentée. Sa découverte est toute récente d'un point de vue médical. Il est donc difficile d'obtenir des données chiffrées sur la maladie. Elle représenterait 0,17 % des cas de TSA dans le monde. En France, une cinquantaine d'enfants ont été diagnostiqués comme étant porteurs du syndrome ADNP (l'association Amis de ADNP France recense 52 enfants touchés par la maladie). Aux États-Unis et en Europe, on estime que la maladie touche 1 à 2 personnes sur 27 000 (selon les données de l'association étatsunienne *ADNP Kids*). *ADNP Kids* recense dans ses bases de données 205 enfants.

Pour ce qui est du traitement de la maladie, elle ne peut pas être « guérie » au sens premier du terme puisqu'il s'agit d'une mutation irréversible. Il existe cependant certains traitements par médicaments adaptés à chaque individu pour atténuer certains symptômes de la maladie, ainsi que des programmes d'accompagnement et de suivi personnels en réponse à certains autres symptômes.

À la fin du glossaire se trouvent les sources utilisées pour le glossaire (dans la partie « bibliographie »). Certaines de ces sources proviennent de sites internet destinés aux patients ou aux parents de patients. Elles peuvent être utiles si vous souhaitez en savoir plus sur certains symptômes, car elles sont assez accessibles et assez facilement compréhensibles pour des personnes qui ne possèdent pas de connaissances approfondies en sciences de la santé.

Je souhaite remercier tout particulièrement l'association Amis de ANDP France et la présidente Carole Herman pour avoir accepté le projet et pour tout le soutien qu'ils m'ont apporté durant la création de ce glossaire.

LISTE DES ABRÉVIATIONS UTILISÉES DANS LE GLOSSAIRE

Abréviations du glossaire

| | |
|-------|--|
| ADN | acide désoxyribonucléique |
| ADNP | <i>activity-dependent neuroprotective protein</i> (protéine neuroprotectrice dépendante de l'activité) |
| HVDAS | <i>Helsmoortel-Van der Aa syndrome</i> (syndrome de Helsmoortel-van der Aa) |
| JC | Joris Curt |
| TSA | troubles du spectre de l'autisme |

Abréviations francophones

| | |
|------|--|
| AOU | artère ombilicale unique |
| AVC | accident vasculaire cérébral |
| DI | déficience intellectuelle |
| HVG | hypertrophie ventriculaire gauche |
| IRC | insuffisance rénale chronique |
| PCA | persistance du canal artériel |
| RGO | reflux gastro-œsophagien |
| RVU | reflux vésico-urétéral |
| TDAH | trouble de déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité |
| TMS | troubles musculosquelettiques |
| TRH | <i>thyrotropin-releasing hormone</i> (hormone thyroïdienne) |

Abréviations anglophones

| | |
|------|--|
| ADHD | attention-deficit/hyperactivity disorder |
| CKD | chronic kidney disease |
| GER | gastroesophageal reflux |
| GERD | gastroesophageal reflux disease |
| ID | intellectual disability |
| IQ | intellectual quotient |
| ISB | inappropriate sexual behavior |
| LVH | left ventricular hypertrophy |
| MSDs | musculoskeletal diseases |
| PDA | patent ductus arteriosus |
| SUA | single umbilical artery |
| TRH | thyrotropin-releasing hormone |
| VUR | vesicoureteral reflux |

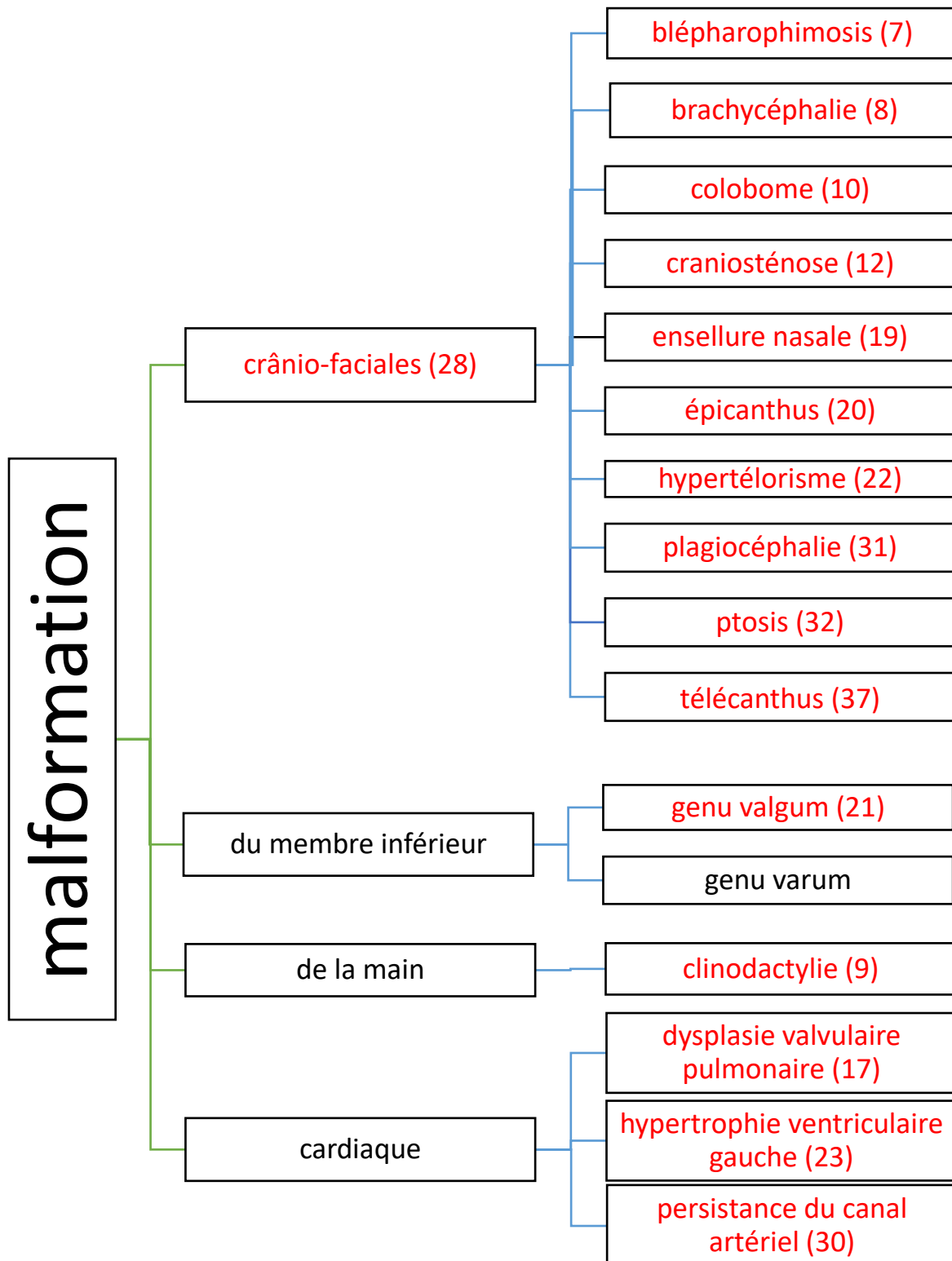
SCHÉMAS CONCEPTUELS

Les schémas conceptuels sont des outils visuels qui permettent de mettre les termes du glossaire en lien les uns avec les autres. Ils sont composés des termes du glossaire ainsi que d'autres termes qui ne sont pas traités dans le glossaire pour aider à la compréhension des relations entre les termes ou pour apporter des précisions.

Les schémas conceptuels se lisent de gauche à droite. La légende vous aidera à comprendre les relations entre les différents niveaux.

Les termes qui font l'objet d'une fiche dans le glossaire sont écrits en rouge et sont suivis entre parenthèses du numéro de la fiche correspondante.

Schéma conceptuel 1 : différentes malformations engendrées par le syndrome ADNP (1)

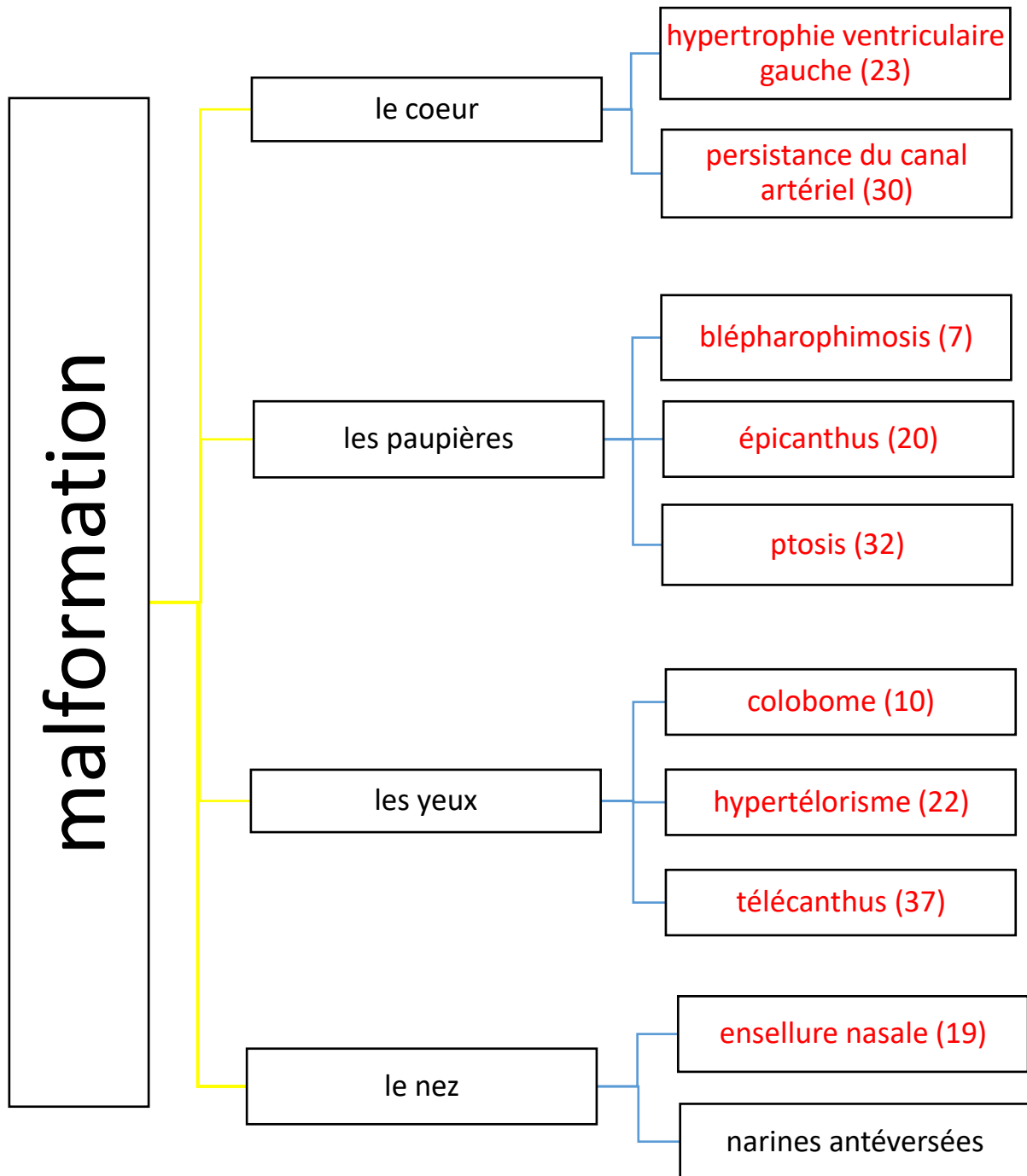


Légende du schéma :

— qui peut être

— qui comprend

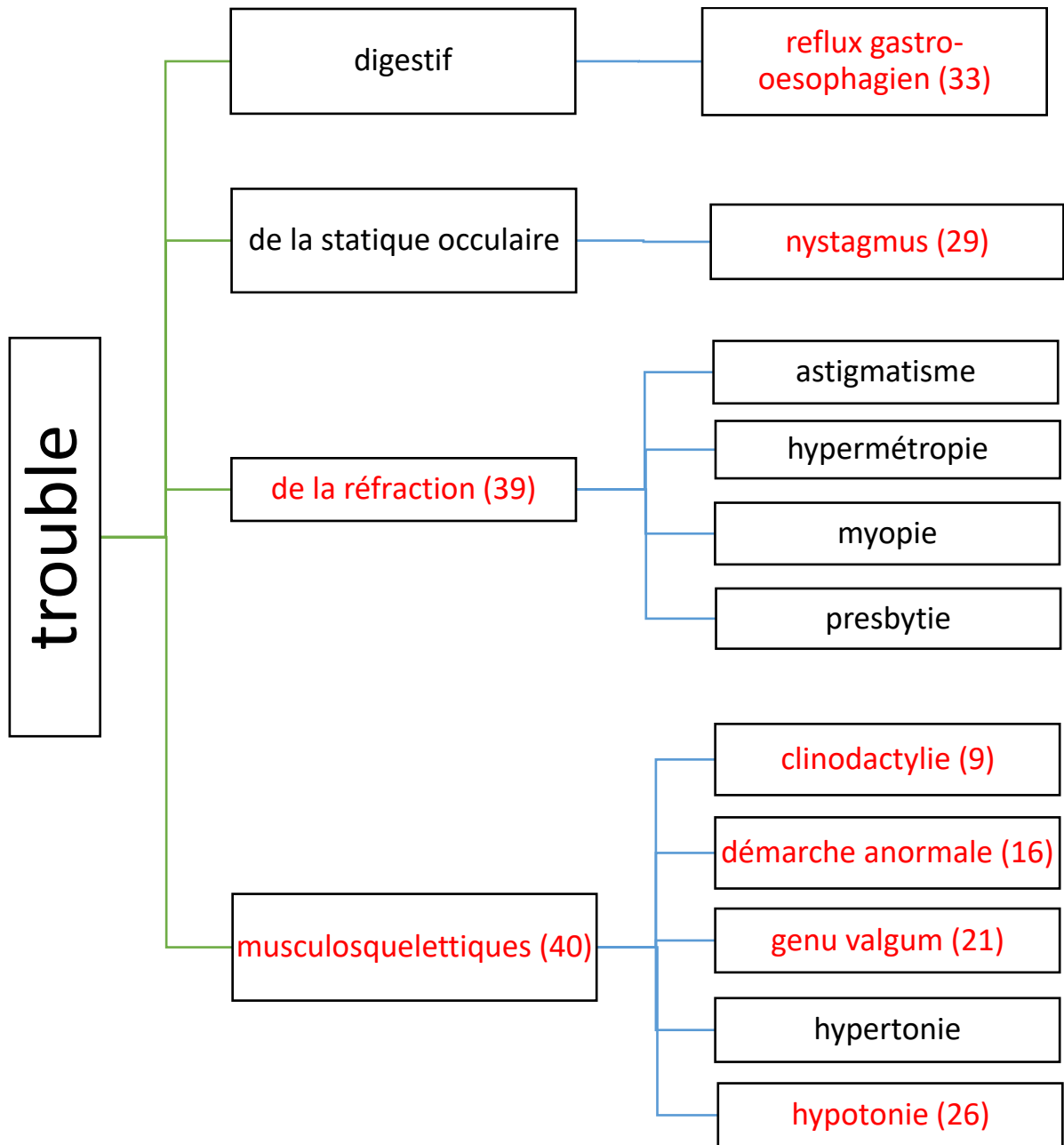
Schéma conceptuel 2 : différentes malformations engendrées par le syndrome ADNP (2)



Légende du schéma :

- qui affecte
- qui comprend

Schéma conceptuel 3 : différents troubles physiques engendrés par le syndrome ADNP

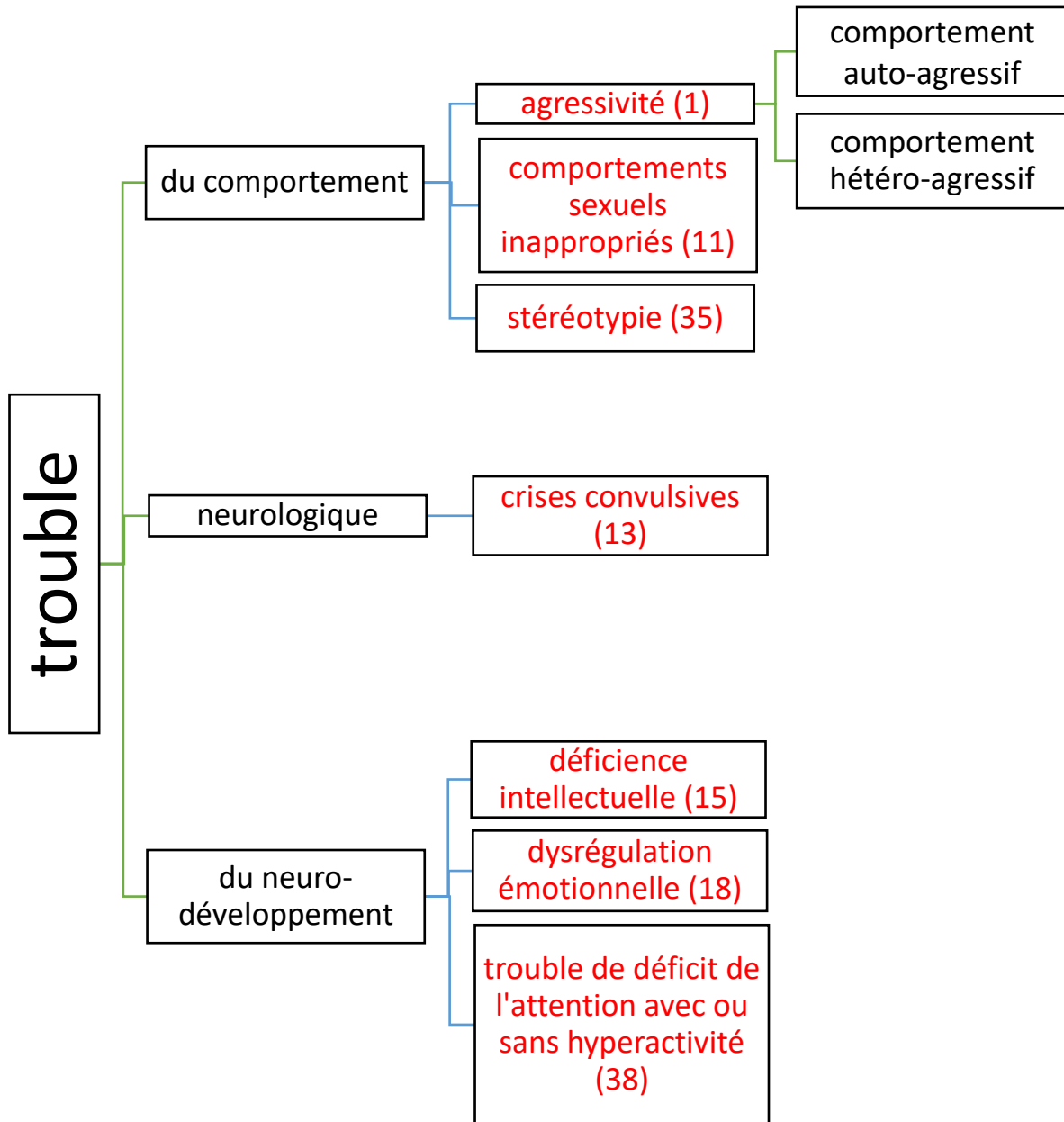


Légende du schéma :

— qui peut être

— qui comprend

Schéma conceptuel 4 : différents troubles psychiques engendrés par le syndrome ADNP



Légende du schéma :

— qui peut être

— qui comprend

Schéma conceptuel 5 : différentes anomalies engendrées par le syndrome ADNP (1)

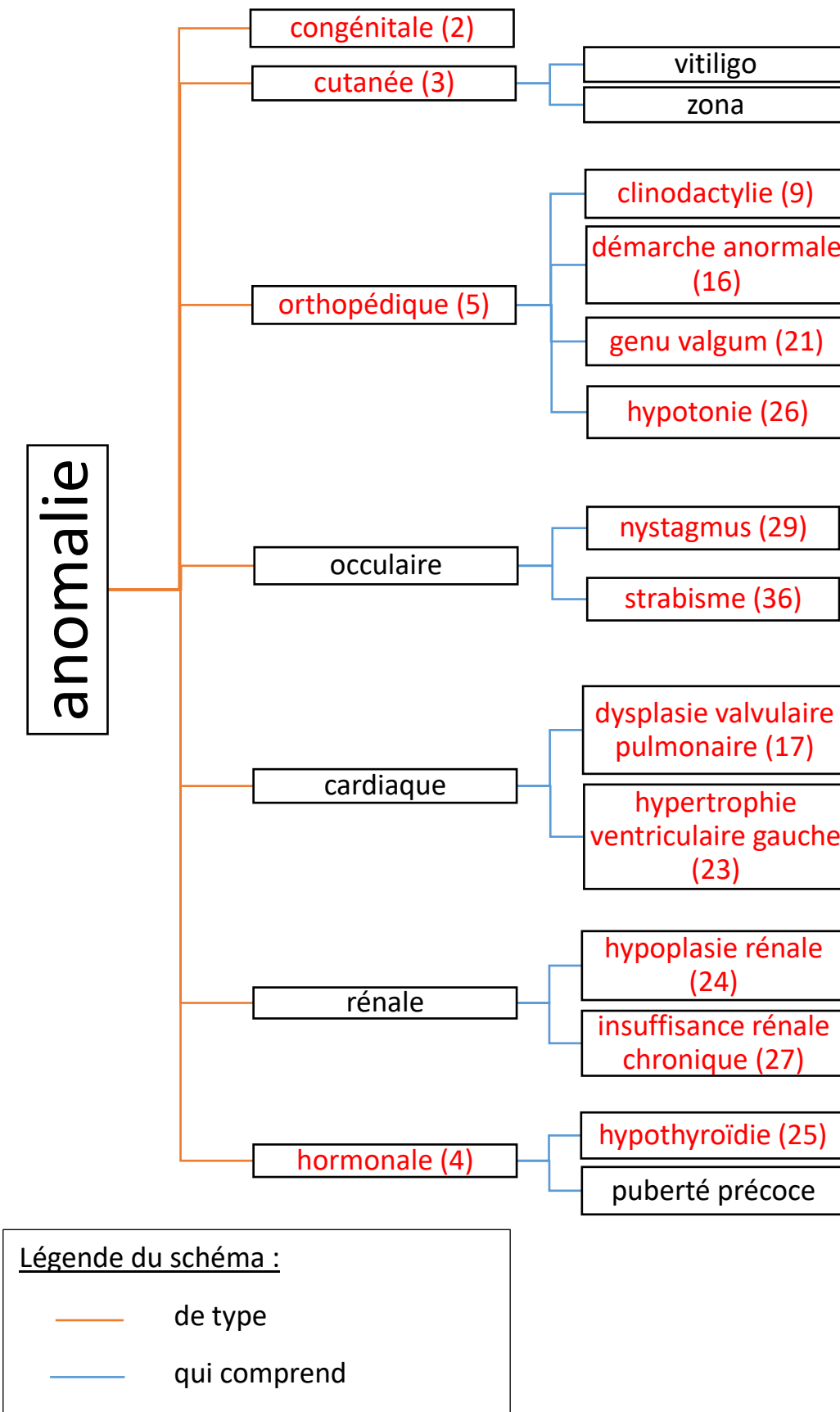
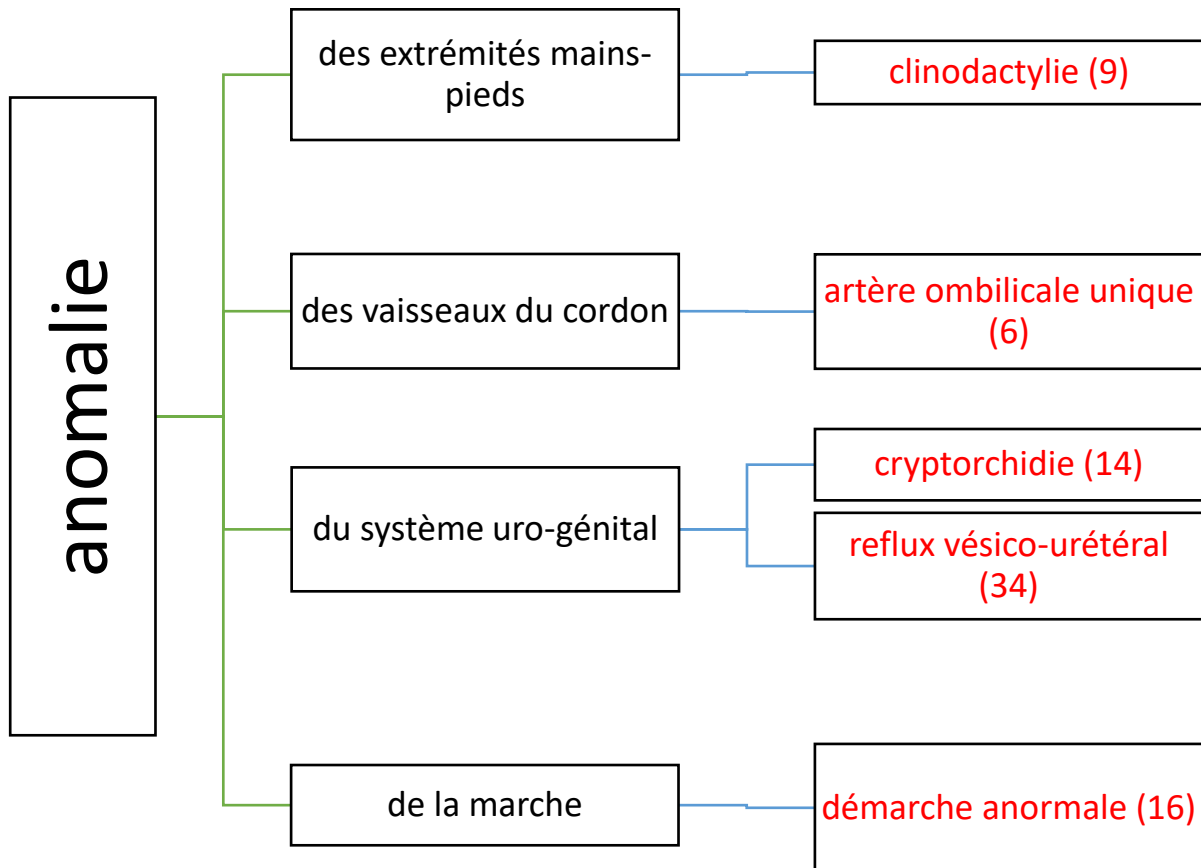


Schéma conceptuel 6 : différentes anomalies engendrées par le syndrome ADNP (2)Légende du schéma :

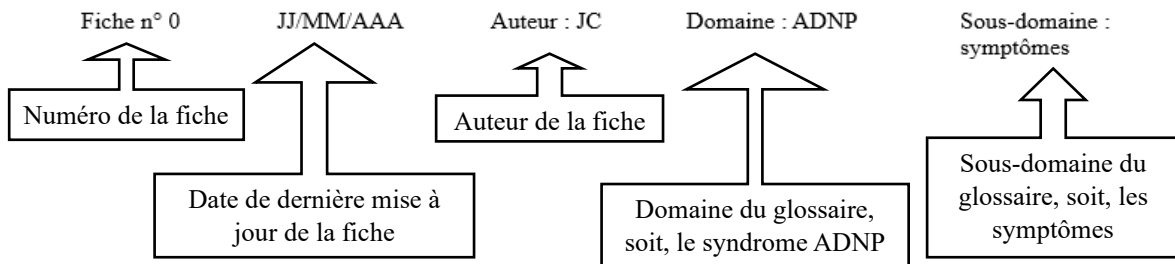
- qui peut être
- qui comprend

INDEX DES FICHES

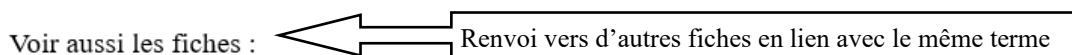
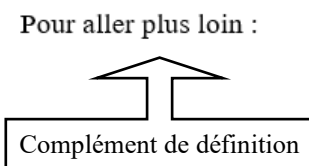
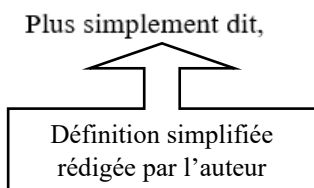
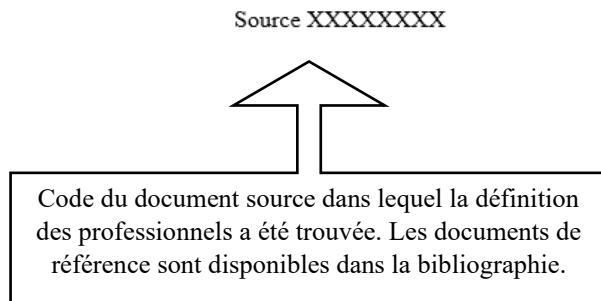
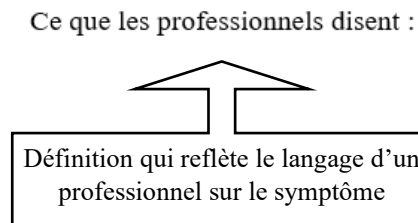
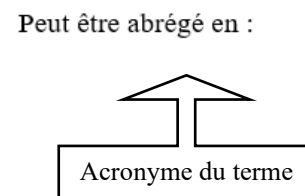
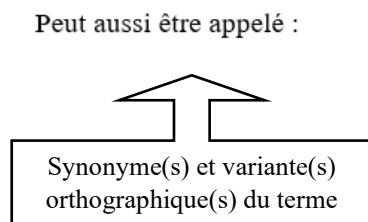
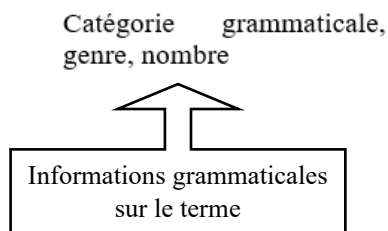
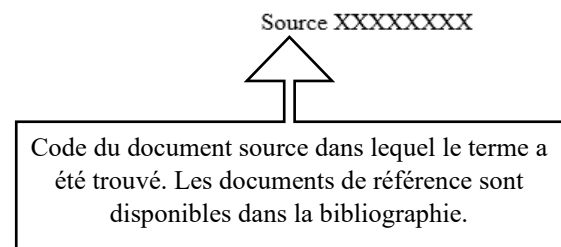
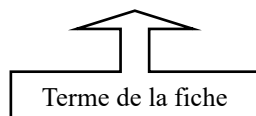
| Terme français | Terme anglais | N° de fiche | N° de page |
|--|--|-------------|------------|
| agressivité | aggression | 1 | 16 |
| anomalie congénitale | congenital anomaly | 2 | 18 |
| anomalie cutanée | skin anomaly | 3 | 20 |
| anomalie hormonale | hormonal abnormality | 4 | 22 |
| anomalie orthopédique | orthopedic impairment | 5 | 24 |
| artère ombilicale unique | single umbilical artery | 6 | 26 |
| blépharophimosis | blepharophimosis | 7 | 28 |
| brachycéphalie | brachycephaly | 8 | 30 |
| clinodactylie | clinodactyly | 9 | 32 |
| colobome | coloboma | 10 | 34 |
| comportements sexuels inappropriés | inappropriate sexual behaviors | 11 | 36 |
| craniosténose | craniosynostosis | 12 | 38 |
| crise convulsive | seizure | 13 | 40 |
| cryptorchidie | cryptorchidism | 14 | 42 |
| déficiência intellectuelle | intellectual disability | 15 | 44 |
| démarche anormale | abnormal gait | 16 | 46 |
| dysplasie valvulaire pulmonaire | pulmonary valve dysplasia | 17 | 48 |
| dysrégulation émotionnelle | emotional dysregulation | 18 | 50 |
| ensellure nasale | saddle nose | 19 | 52 |
| épicanthus | epicanthus | 20 | 54 |
| genu valgum | genu valgum | 21 | 56 |
| hypertélorisme | hypertelorism | 22 | 58 |
| hypertrophie ventriculaire gauche | left ventricular hypertrophy | 23 | 60 |
| hypoplasie rénale | renal hypoplasia | 24 | 62 |
| hypothyroïdie | hypothyroidism | 25 | 64 |
| hypotonie | hypotonia | 26 | 66 |
| insuffisance rénale chronique | chronic kidney disease | 27 | 68 |
| malformations crânio-faciales | craniofacial malformations | 28 | 70 |
| nystagmus | nystagmus | 29 | 72 |
| persistance du canal artériel | patent ductus arteriosus | 30 | 74 |
| plagiocéphalie | plagiocephaly | 31 | 76 |
| ptosis | ptosis | 32 | 78 |
| reflux gastro-œsophagien | gastroesophageal reflux | 33 | 80 |
| reflux vésico-urétéral | vesicoureteral reflux | 34 | 82 |
| stéréotypie | stereotypy | 35 | 84 |
| strabisme | strabismus | 36 | 86 |
| télécanthus | telecanthus | 37 | 88 |
| trouble de déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité | attention-deficit/hyperactivity disorder | 38 | 90 |
| troubles de la réfraction | refractive disorders | 39 | 92 |
| troubles musculosquelettiques | musculoskeletal disorders | 40 | 94 |

| Terme anglais | Terme français | N° de fiche | N° de page |
|--|--|--------------------|-------------------|
| abnormal gait | démarche anormale | 16 | 46 |
| aggression | agressivité | 1 | 16 |
| attention-deficit/hyperactivity disorder | trouble de déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité | 38 | 90 |
| blepharophimosis | blépharophimosis | 7 | 28 |
| brachycephaly | brachycéphalie | 8 | 30 |
| chronic kidney disease | insuffisance rénale chronique | 27 | 68 |
| clinodactyly | clinodactylie | 9 | 32 |
| coloboma | colobome | 10 | 34 |
| congenital anomaly | anomalie congénitale | 2 | 18 |
| craniofacial malformations | malformations crânio-faciales | 28 | 70 |
| craniosynostosis | craniosténose | 12 | 38 |
| cryptorchidism | cryptorchidie | 14 | 42 |
| emotional dysregulation | dysrégulation émotionnelle | 18 | 50 |
| epicanthus | épicanthus | 20 | 54 |
| gastroesophageal reflux | reflux gastro-œsophagien | 33 | 80 |
| genu valgum | genu valgum | 21 | 56 |
| hormonal abnormality | anomalie hormonale | 4 | 22 |
| hypertelorism | hypertélorisme | 22 | 58 |
| hypothyroidism | hypothyroïdie | 25 | 64 |
| hypotonia | hypotonie | 26 | 66 |
| inappropriate sexual behaviors | comportements sexuels inappropriés | 11 | 36 |
| intellectual disability | déficience intellectuelle | 15 | 44 |
| left ventricular hypertrophy | hypertrophie ventriculaire gauche | 23 | 60 |
| musculoskeletal disorders | troubles musculosquelettiques | 40 | 94 |
| nystagmus | nystagmus | 29 | 72 |
| orthopedic impairment | anomalie orthopédique | 5 | 24 |
| patent ductus arteriosus | persistance du canal artériel | 30 | 74 |
| plagiocephaly | plagiocéphalie | 31 | 76 |
| ptosis | ptosis | 32 | 78 |
| pulmonary valve dysplasia | dysplasie valvulaire pulmonaire | 17 | 48 |
| refractive disorders | troubles de la réfraction | 39 | 92 |
| renal hypoplasia | hypoplasie rénale | 24 | 62 |
| saddle nose | ensellure nasale | 19 | 52 |
| seizure | crise convulsive | 13 | 40 |
| single umbilical artery | artère ombilicale unique | 6 | 26 |
| skin anomaly | anomalie cutanée | 3 | 20 |
| stereotypy | stéréotypie | 35 | 84 |
| strabismus | strabisme | 36 | 86 |
| telecanthus | télécanthus | 37 | 88 |
| vesicoureteral reflux | reflux vésico-urétéral | 34 | 82 |

MODE D'EMPLOI DES FICHES



TERME



FICHES TERMINOLOGIQUES

Fiche n° 1

17/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

AGRESSIVITÉ

Source CGSAP094

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
comportement agressif, conduite aggressive

Ce que les professionnels disent :

« Chez une personne autiste, quel que soit le degré de ses troubles, l'agressivité et la violence peuvent se manifester sous différentes formes : cris, crises de colère, agressivité envers autrui (coups, griffures, morsures...), auto-agression ou automutilation (se frapper la tête, se griffer, se brûler, se couper...), destruction d'objets ou de matériel. »

Source INTERN10

Plus simplement dit,

il s'agit d'un trouble du comportement commun chez la personne autiste, et donc chez les personnes atteintes du syndrome ADNP, qui se présente souvent sous forme de crises qui surviennent en réponse à des frustrations, ou à des évènements ou des sentiments que la personne autiste ne sait pas comment traiter et gérer. [JC]

Pour aller plus loin :

ces crises d'agressivité peuvent être déclenchées, par exemple, par une exposition à un éclairage trop intense ou un bruit trop fort, par une trop longue attente avant d'effectuer certaines activités, par un contact physique considéré comme désagréable, etc. Elles peuvent aussi être un moyen pour la personne autiste de communiquer et partager une envie, un sentiment ou un inconfort. On parle d'auto-agressivité lorsque la violence est dirigée vers la personne même (elle se griffe, elle s'arrache les cheveux, elle se frappe) ou d'hétéro-agressivité lorsque la violence est dirigée vers d'autres personnes ou objets (frapper ou détruire du mobilier et des objets, blesser d'autres personnes, etc.). L'agressivité n'est pas vraiment un symptôme, ou une maladie ; elle est plutôt considérée comme un état, une manière d'être de la personne autiste, même si elle est parfois inadaptée ou dangereuse. L'agressivité ne peut donc pas être « guérie », mais dans certains cas, des thérapies comportementales personnalisées peuvent aider à soulager les besoins de la personne autiste pour éviter une crise, ou à lui apprendre à communiquer et soulager son inconfort d'une autre manière.

Voir aussi les fiches :

comportements sexuels inappropriés (11), et stéréotypie (35), qui sont d'autres troubles du comportement fréquents chez les personnes atteintes du syndrome ADNP.

Fiche n° 1

17/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

AGGRESSION

Source INTERN06

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
aggressive behavior, aggressiveness

What the professionals say:

"[...] can denote verbal aggression, physical aggression against objects, physical aggression against people, and may also include aggression towards oneself."

Source INTERN08

To make it simple,

it is a behavior disorder common in autistic people, and so people with the ADNP syndrome, who do not always know how to react to particular feelings or emotions that they may feel, or things that may happen, because their brain works differently than ours, which can provoke tantrums, anger outbursts, and violence crises. [JC]

To add information:

autistic people can direct aggression towards themselves. This is called "self-injurious behavior": they can scratch themselves, throw themselves on objects or furniture, hit themselves with objects, etc. They can also direct their violence toward objects, furniture, or towards other persons. Aggression is a way for autistic people to release tension and stress from something they do not like, or something they are not used to. It can also be a way to express a need or to make us understand that something is happening and that they are not okay with it. Aggression is not really a symptom or a disease, but rather a way the autistic person is, so there is no cure for this. One way to prevent aggression is to understand what is bothering the person and try to avoid it in the future. Some behavior therapies can help the person deal with emotions or bothering situations in another way.

Other entries in link with this :

inappropriate sexual behavior (11) and stereotypy (35), which are other common behavior disorders in persons affected by the ADNP syndrome.

Fiche n° 2

23/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

ANOMALIE CONGÉNITALE

Source CGSAP093

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
déficiency de naissance, trouble congénital, maladie congénitale

Ce que les professionnels disent :

« [...] des malformations physiques déjà présentes avant la naissance.
Elles sont généralement apparentes dès la première année de vie. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit de symptômes présents à la naissance de l'enfant, c'est-à-dire, qui se développent pendant la grossesse. [JC]

Pour aller plus loin :

une anomalie est un défaut de fonctionnement, une déviation de la normale. La notion de « congénital », qu'elle désigne des troubles, des malformations, des anomalies, des affections, etc... renvoie à tout ce qui est présent à la naissance. Ces problèmes de santé congénitaux peuvent être détectés avant la naissance, lors de la naissance, ou même plusieurs années après la naissance du bébé ; ils restent dans tous les cas des problèmes de santé dits « congénitaux » s'ils se sont développés pendant la grossesse. On oppose la notion de « congénital » à toutes les affections dites « acquises » qui vont apparaître après la naissance du bébé, lors de sa croissance, ou bien qui vont être causées par des facteurs externes, comme un accident, un traumatisme, un changement de mode de vie ou la consommation de certaines substances, par exemple. Il existe de nombreuses anomalies congénitales, qui touchent toutes les parties du corps. Certaines pourront être guéries avec une opération ou des médicaments ; d'autres en revanche ne pourront pas être corrigées et la personne qui en est atteinte devra vivre avec toute sa vie.

Toutes les fiches de ce glossaire concernent des anomalies, malformations, ou troubles qui peuvent être d'origine congénitale, et qui sont d'origine congénitale dans le cas du syndrome ADNP.

Fiche n° 2

23/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

CONGENITAL ANOMALY

Source INTERN07

Nom singulier

Peut aussi être appelé :

birth defect, congenital disorder, congenital abnormality, congenital malformation

What the professionals say:

"[...] a wide range of abnormalities of body structure or function that are present at birth and are of prenatal origin."

Source INTERN12

To make it simple,

it is anomalies that are present at the birth of the person, because they appear while the baby develops in the mother's womb. [JC]

To add information:

an anomaly is defined as something that deviates from the standard. The notion of "congenital" refers to any disease, disorder, malformation, anomaly, or impairment that is present when the child is born. It may be detected before birth, at the moment of the delivery, or way after the child is born. But if the baby developed with it during pregnancy, it is congenital. It is opposed to the notion of "acquired", something that will appear later during life, or that will develop because of external factors (like an accident, the consumption of certain substances, another disease with side-effects on the body, etc.). These congenital anomalies can affect any part of the body. Some will have minor incidence on the life of the person. Some others will be more dangerous for the baby. Some can be treated with medication or with an operation. Some others cannot be treated, and the person will have to live with it for the rest of its life.

Every entry of this glossary concerns anomalies, malformations, disorders, or impairments that can be of congenital origin, and that are of congenital origin in the case of the ADNP syndrome.

Fiche n° 3

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

ANOMALIE CUTANÉE

Source CGSAP095

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :

anomalie de la peau, maladie de la peau, dermatose, trouble cutané, trouble dermatologique

Ce que les professionnels disent :

« [...] peuvent toucher l'ensemble du corps et sont aussi nombreuses que leurs symptômes : boutons, tâches de peau, rougeurs, transpiration excessive, excroissances, champignons, infections de la peau, décoloration de la peau. »

Source INTERN13

Plus simplement dit,

il s'agit de toutes les maladies qui affectent la peau et les tissus de la peau. [JC]

Pour aller plus loin :

une anomalie est un défaut de fonctionnement, une déviation de la normale. Des exemples courants d'anomalies cutanées sont le vitiligo, le zona, l'acné, l'eczéma, l'herpès, entre autres. La plupart de ces maladies ne sont pas dangereuses. Cependant, elles sont souvent des maladies présentes lors de toute la vie d'une personne, avec des épisodes où elles seront plus intenses que d'autres, lors desquels il peut y avoir des démangeaisons ou un inconfort. D'autres anomalies de la peau peuvent aussi être plus graves, comme le mélanome, ou certains carcinomes, par exemple, qui sont les principaux cancers de la peau. Les notions de « dermatose » et « dermatologie » sont des notions médicales qui renvoient aux maladies de la peau et à leur traitement. Selon l'anomalie cutanée, les possibilités de traitement sont une crème, une lotion, un nettoyant pour la peau, ou bien des médicaments (sous forme de cachet ou de chimiothérapie dans le cas d'anomalies cutanées cancéreuses).

Fiche n° 3

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

SKIN ANOMALY

Source ZBNNS465

Nom singulier

Peut aussi être appelé :

skin disorder, skin disease, abnormality of the skin, cutaneous abnormality

What the professionals say:

"[...] conditions that affect your skin. These diseases may cause rashes, inflammation, itchiness or other skin changes. Some skin conditions may be genetic, while lifestyle factors may cause others. Skin disease treatment may include medications, creams or ointments, or lifestyle changes."

Source INTERN14

To make it simple,

it is anomalies, diseases or infections that affect the skin. [JC]

To add information:

an anomaly is defined as something that deviates from the standard. Common skin anomalies are acne, eczema, a psoriasis, measles, vitiligo, chickenpox, warts, etc. Most of the skin disorders are not dangerous, but they can be painful. They can provoke little pimples, red patches, rashes, ulcers, dry skin. There are generally episodes when the disease peaks, and it will itch or be painful. Some other diseases do not cause any pain. Some of these diseases can be more serious, like a carcinoma or a melanoma, which are skin cancers. Skin anomalies can be treated with creams and ointments to make the disorder disappear or to relieve the pain or itching. Some drugs can be prescribed too, and in the most serious cases, chemotherapy and radiation will be necessary (for the cancerous types).

Fiche n° 4

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

ANOMALIE HORMONALE

Source CGSAP095

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
dérèglement hormonal, anomalie endocrinienne, déséquilibre hormonal,
trouble endocrinien, trouble hormonal

Ce que les professionnels disent :

« [...] trop de sécrétion hormonale ou trop peu de sécrétion
hormonale. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit de maladies en rapport avec les hormones, qui induisent alors de nombreux dérèglements puisque les hormones contrôlent de nombreux mécanismes corporels. [JC]

Pour aller plus loin,

une anomalie est un défaut de fonctionnement, une déviation de la normale. Les hormones sont des substances dans le corps qui produisent certains mécanismes corporels : contrôler le stress ou la température du corps, déclencher la fertilité. L'adjectif « endocrinien » ou « endocrine » renvoie aux hormones et à l'activité hormonale. Les hormones proviennent de plusieurs parties de notre corps, notamment le pancréas, deux glandes situées dans le cerveau, ou la glande thyroïde (située au niveau du cou). Certains changements de l'activité des hormones se produisent naturellement (lors de la puberté, lors de la ménopause), mais il arrive aussi que ces glandes qui produisent des hormones fonctionnent de manière anormale. Le taux d'hormones dans le sang est alors déséquilibré ; c'est cela que l'on appelle « anomalie hormonale ». Des signes d'une anomalie hormonale peuvent être des cycles de règles perturbés, une perte ou prise de poids, des troubles alimentaires, une transpiration excessive, une sensibilité inhabituelle à la chaleur ou au froid. Le traitement d'une anomalie hormonale est envisagé au cas par cas, mais la plupart du temps, un traitement par hormone de synthèse est mis en place pour rééquilibrer les taux d'hormones dans le sang.

Voir aussi les fiches :
hypothyroïdie (25)

Fiche n° 4

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

HORMONAL ABNORMALITY

Source INTERN05

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
hormonal imbalance, endocrine disorder, endocrine abnormality

What the professionals say:

"[...] when you have too much or too little of one or more hormones — your body's chemical messengers. It's a broad term that can represent many different hormone-related conditions."

Source INTERN01

To make it simple,

it is disorders in link with the presence or not of hormones in our blood, which can have various effects on our body depending on which hormones are concerned by the anomaly. [JC]

To add information:

an anomaly is defined as something that deviates from the standard. Hormones are substances in our body that induce specific actions (like controlling the reproductive system, stress, body temperature, or the treatment of sugar in our blood). Hormones come from various organs located in different places in our body, and travel through blood. The level of hormones in our bloodstream can naturally change for various reasons (puberty, pregnancy, menopause). But sometimes the organs responsible for producing hormones encounter a problem, and the level of hormones in the bloodstream will change in an abnormal way. That is what we call hormonal imbalance, or hormonal abnormality. They can provoke mood swings, weight gain or weight loss, irregular periods, loss of sleep. To treat hormonal imbalance, synthetic hormones medication is prescribed to balance hormone levels in the bloodstream.

Other entries in link with this:

[hypothyroidism \(25\)](#)

ANOMALIE ORTHOPÉDIQUE

Source INTERN02

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
trouble orthopédique, problème orthopédique

Ce que les professionnels disent :

« [...] les blessures et les maladies qui affectent le système musculo-squelettique (sic). Celui-ci comprend les muscles, les os, les nerfs, les articulations, les ligaments, les tendons et autres tissus conjonctifs. Tout dommage à ces structures et tissus peut être le résultat d'une maladie orthopédique ou d'une blessure. Ainsi, tout problème associé au système musculo-squelettique (sic) relève des problèmes orthopédiques. »

Source INTERN15

Plus simplement dit,

il s'agit de maladies qui affectent le système musculosquelettique et locomoteur, c'est-à-dire, le système qui permet de maintenir et déplacer le corps. [JC]

Pour aller plus loin :

une anomalie est un défaut de fonctionnement, une déviation de la normale. L'orthopédie est la discipline médicale qui soigne et corrige les maladies du système musculosquelettique. Le système musculosquelettique se compose des os et des muscles, ainsi que des tissus conjonctifs (les tissus qui maintiennent les organes et les autres tissus du corps ensemble), des tendons, des ligaments, des articulations, des nerfs. Les anomalies orthopédiques peuvent être des maladies de naissance, ou bien elles peuvent survenir au cours de la vie à cause de facteurs externes (accidents, vieillesse). Des exemples courants sont le pied plat, la scoliose, l'arthrose, la fracture de la hanche ou du col du fémur chez les personnes âgées. Ces maladies ne sont pas dangereuses, mais elles sont souvent douloureuses pour le patient. Certaines peuvent être guéries avec une opération. D'autres ne pourront pas être guéries, mais certains médicaments ou adaptations du mode de vie les rendront plus supportables.

Voir aussi les fiches :

clinodactylie (9), démarche anormale (16), genu valgum (21), hypotonie (26), troubles musculosquelettiques (40)

Fiche n° 5

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

ORTHOPEDIC IMPAIRMENT

Source MSSM1343

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
orthopedic disorder, orthopedic disease, orthopedic abnormality

What the professionals say:

"[...] a blanket-term for any condition or damage sustained to the musculoskeletal system, including bones, joints, muscles, tendons, and ligaments."

Source INTERN01

To make it simple,

it is any disorder that affects the musculoskeletal system, that is, the system that makes the body stand still, move, and that protects the organs. [JC]

To add information:

the musculoskeletal system is made up of the bones, muscles, joints, tendons, ligaments, and cartilage. An orthopedic impairment designates any affection to this body system. They can be diseases from birth or acquired affections (from accidents, from ageing, etc.). Some common examples include arthritis, sclerosis, breaking a bone, scoliosis. Orthopedic impairments are generally not dangerous for the life of the person, but they generally cause disability, or they can be an obstacle to living a "normal" life. Some of them can be cured with surgery. Some cannot be cured, but medication, or lifestyle adaptations can help relieving the pain.

Other entries in link with this:

abnormal gait (16), clinodactyly (9), genu valgum (21), hypotonia (26), musculoskeletal disorders (40)

Fiche n° 6

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

ARTÈRE OMBILICALE UNIQUE

Source CGSAP095

Nom féminin singulier

Peut être abrégé en :
AOU

Ce que les professionnels disent :

« C'est l'absence congénitale d'une artère ombilicale dans le cordon, l'artère concernée peut être soit l'artère ombilicale droite (dans 30 % des cas), soit l'artère ombilicale gauche (dans 70 % des cas) »

Source INTERN17

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation congénitale qui affecte le cordon ombilical, caractérisée par la présence d'une seule artère dans le cordon ombilical au lieu de deux. [JC]

Pour aller plus loin :

le cordon ombilical est l'organe qui assure le lien entre la mère et le fœtus pendant la grossesse. Il tombe après la naissance. Il est normalement composé de deux artères et d'une veine. Dans le corps, les artères, plus grosses, ont pour mission de transporter le sang qui contient l'oxygène depuis le cœur vers les organes, et les veines, plus petites, transportent le sang vidé d'oxygène depuis les organes vers les poumons pour qu'il soit réoxygéné. Pour les veines et artères du cordon ombilical, c'est l'inverse : ce sera plutôt la veine qui va transporter le sang avec de l'oxygène et des nutriments au fœtus, et les artères vont ramener les déchets et le sang sans oxygène vers le cœur de la mère. Il arrive que le cordon ombilical ne contienne qu'une seule artère (et pas deux comme c'est normalement le cas), c'est cela l'artère ombilicale unique. Il s'agit d'une malformation congénitale (c'est-à-dire qui est présente dès le début du développement du fœtus) qui n'a aucune conséquence sur son développement dans le ventre, ni sur sa vie future, puisque le cordon n'est plus utilisé après la naissance et tombe tout seul après l'accouchement.

Fiche n° 6

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

SINGLE UMBILICAL ARTERY

Source HOSUA930

Nom singulier

Peut être abrégé en :
SUA

What the professionals say:

"[...] a malformation of the umbilical cord where only one artery instead of two is present."

Source INTERN18

To make it simple,

it is a congenital defect of the umbilical cord, the organ supplying the fetus in blood and food, characterized by the presence of only one artery in the umbilical cord. [JC]

To add information:

the umbilical cord is an essential organ during pregnancy that falls off by itself shortly after the birth of the baby. It is made up of one vein and two arteries. In the body, the arteries pass on the blood rich in oxygen to the rest of the body and organs, and the veins bring back to the lungs the blood poor in oxygen so that it can be recharged in oxygen. In the umbilical cord, it is the opposite: it is the veins that bring oxygen and nutrients to the fetus, and the arteries that transport the blood poor in oxygen and full of waste back to the mother's body. Sometimes, there is only one artery in the umbilical cord instead of two: this is what is called single umbilical artery. It is a congenital malformation (which means that it is present right at the beginning of the development of the fetus). Even though there is only one artery, this malformation will not have any consequences on the development of the baby during pregnancy, and it will not affect its future life either, as the umbilical cord is not used after birth because it falls off by itself after the delivery.

Fiche n° 7

17/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

BLÉPHAROPHIMOSIS

Source CGSAP094

Nom masculin singulier

Peut aussi être appelé :
syndrome de blépharophimosis

Ce que les professionnels disent :

« Il s'agit d'un syndrome congénital caractérisé par une malformation palpébrale bilatérale complexe associant un blépharophimosis, un ptosis, un épicanthus inversus et un télécanthus. »

Source INTERN01

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation de naissance qui touche l'œil, caractérisée par un rétrécissement de l'ouverture de la paupière (le mot « palpébral » désigne les paupières). [JC]

Pour aller plus loin :

il arrive que les experts parlent de « syndrome de blépharophimosis » car le blépharophimosis est en réalité une maladie qui associe un blépharophimosis, un ptosis (voir la fiche n° 32), un télécanthus (voir fiche n° 37) et un épicanthus inversus (voir fiche n° 20). Globalement, ces malformations associées font que l'enfant ne peut pas ouvrir les paupières en plein. Le blépharophimosis n'est pas dangereux, mais il peut provoquer des problèmes de vision et des problèmes de vue (aussi appelés « troubles de la réfraction », voir fiche n° 39), et empêcher la personne qui en est atteinte de voir correctement puisque la paupière n'est pas ouverte en plein. Une opération peut être réalisée pour corriger les différentes malformations du syndrome de blépharophimosis et permettre d'ouvrir les yeux en grand et d'avoir une vision normale.

Voir aussi les fiches :

colobome (10), épicanthus (20), hypertélorisme (22), ptosis (32), télécanthus (37), nystagmus (29), strabisme (36), troubles de la réfraction (39), qui sont d'autres malformations ou anomalies de fonctionnement qui touchent les yeux.

Fiche n° 7

17/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

BLEPHAROPHIMOSIS

Source HMHM1500

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
blepharophimosis syndrome

What the professionals say:

"A congenital disorder characterized by a complex bilateral eyelid malformation including blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus and telecanthus."

Source INTERN05

To make it simple,

it is a birth defect affecting the eye, characterized by a malformation of the eyelid that prevents from opening the eyes wide. [JC]

To add information:

sometimes, professionals talk about the “blepharophimosis syndrome” because a blepharophimosis is accompanied by a ptosis (see entry n° 32), a telecanthus (see entry n° 37) and an epicanthus inversus (see entry n° 20). With the combination of these malformations, the eye appears half-opened, as if the eyelid was drooping/falling. This affection is not dangerous for the person who has it. But it can lead to a bad eyesight (what are called “refractive errors”, see entry n° 39), and more generally, difficulty to see, because your eyelid falls before your eye. A blepharophimosis can be cured with surgery.

Other entries in link with this:

coloboma (10), epicanthus (20), hypertelorism (22), ptosis (32), telecanthus (37), nystagmus (29), strabismus (36), refractive disorders (39), which are other eye defects or abnormalities of the functioning of the eye.

Fiche n° 8

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

BRACHYCÉPHALIE

Source CDCMP042

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
syndrome de la tête plate

Ce que les professionnels disent :

« [...] forme de craniosténose, c'est à dire une malformation crânienne résultant de la fusion prématurée des os du crâne au niveau de connexions appelées sutures. »

Source INTERN19

Plus simplement dit,

il s'agit d'un type de craniosténose, caractérisé par une suture prématurée des os du crâne situés à l'arrière de la tête. [JC]

Pour aller plus loin :

le crâne est fait de plusieurs os qui ne sont pas entièrement soudés ensemble à la naissance. Il reste au moment de la naissance des espaces vides (appelés « sutures ») entre les différents os du crâne, qui vont se combler petit à petit lors de la croissance du bébé. Quand ces os se ferment plus tôt que prévu, le crâne en est alors déformé : on appelle cela la « craniosténose » (voir fiche n° 12). La brachycéphalie est un type de craniosténose. Elle se produit si les os du crâne situés à l'arrière de la tête se referment prématurément : cela va donner une forme aplatie à tout l'arrière de la tête. Cela se produit si le bébé dort avec l'arrière de la tête sur le matelas, ce qui va exercer une pression et forcer la fermeture des os (elle est alors dite « brachycéphalie posturale »). Cela peut aussi être une anomalie de naissance : les sutures se soudent trop tôt sans qu'il n'y ait eu de pression forcément (elle est alors dite « brachycéphalie synostotique »). Généralement, la brachycéphalie, comme toutes les craniosténoses, n'est pas dangereuse. Il arrive qu'elle se résorbe toute seule si elle est posturale. Elle peut cependant impliquer une gêne esthétique pour la personne concernée si elle ne se résorbe pas, et elle doit quand même être surveillée pour s'assurer qu'il n'y a pas de défaut de développement du cerveau au fur et à mesure que le crâne se développe.

Attention, à ne pas confondre la brachycéphalie avec la plagiocéphalie (fiche n° 31) : il s'agit d'une autre forme de craniosténose dans laquelle d'autres os du crâne se soudent prématurément, ce qui donne une autre forme au crâne.

Voir aussi les fiches :

craniosténose (12), malformations crânio-faciales (28), plagiocéphalie (31)

Fiche n° 8

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

BRACHYCEPHALY

Source INTERN08

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
flat head syndrome

What the professionals say:

"[...] a word that describes a head shape that is wider than normal."

Source INTERN28

To make it simple,

it is a type of craniosynostosis characterized by a premature closing of the bones of the head making the back of the skull look flat and wide. [JC]

To add information:

the skull is made up of different bones that are not completely joint together at birth. The spaces between the different bones (called "sutures") will close up as the baby grows. But sometimes, they close sooner than they should, which will deform the shape of the head: this is called craniosynostosis (see entry n° 12). Brachycephaly is a type of craniosynostosis in which the bones located at the back of the head close up too early, which makes the back of the head flat and wide. The bones of the skull can joint prematurely because the baby sleeps mainly with its head resting on the back, which will create pressure and lead to the bones to joint too early (this is called "positional brachycephaly"). But sometimes the bones joint with no apparent reason, without pressure being applied to them particularly (this is called "congenital brachycephaly"). Brachycephaly, as any craniosynostosis, is not dangerous for the baby, but it needs to be monitored to avoid brain complications when the skull develops. It can disappear by itself if it is positional. Even if it is not dangerous, it can create an esthetic discomfort to the person when they grow up.

Be careful, do not mistake brachycephaly and plagiocephaly (entry n° 31): both are craniosynostoses, but other bones of the skull close up too early in plagiocephaly, which gives the skull a different shape.

Other entries in link with this:

craniofacial malformations (28), craniosynostosis (12), plagiocephaly (31)

Fiche n° 9

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

CLINODACTYLIE

Source KEAMM383

Nom féminin singulier

Ce que les professionnels disent :

« [...] déformation en inclinaison latérale des doigts. Elle peut être congénitale, c'est-à-dire présente dès la naissance ou post-traumatique, conséquence d'une fracture. »

Source INTERN13

Plus simplement dit,

il s'agit d'une anomalie orthopédique (voir fiche n° 5) caractérisée par un doigt tordu ou recourbé. [JC]

Pour aller plus loin :

la clinodactylie peut être une malformation de naissance : elle est due à un défaut du cartilage. Elle peut aussi être due à un accident. Elle peut toucher un doigt de la main ou un orteil. Ce n'est pas une maladie qui provoque de la douleur puisque le doigt s'est développé ou a guéri avec cette forme. Il arrive cependant que le doigt courbé en chevauche un autre, ce qui peut créer une gêne dans son fonctionnement. Cette malformation représente aussi une gêne esthétique pour la personne qui en est atteinte. Une ostéotomie peut être réalisée pour corriger cette malformation : ce mot désigne toutes les opérations qui visent à redresser un membre.

Voir aussi les fiches :

anomalie orthopédique (5), démarche anormale (16), genu valgum (21), hypotonie (26), troubles musculosquelettiques (40)

Fiche n° 9

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

CLINODACTYLY

Source HMHM1498

Nom singulier

Expert definition:

"[...] a curve of your finger that resembles a hook. The curve is common and often affects your pinky finger. The condition is the result of your bone growing in an abnormal shape. Treatment isn't necessary unless the curve prevents you from using your fingers."

Source INTERN14

To make it simple,

it is an orthopedic impairment (see entry n° 5) affecting hands and feet, characterized by a tilt of a finger.
[JC]

To add information:

this can be a birth defect: the cartilage of the finger did not develop properly and made it tilt. It can also come from an accident. Clinodactyly is not a dangerous malformation, and it is not painful because the finger either grew tilted or healed tilted. It does not need any particular treatment. However, it can create an esthetic discomfort, or the finger can bend to the extent of overlapping another one and prevent a good functioning of the hand. In these cases, surgery can be performed to realign the finger.

Other entries in link with this:

abnormal gait (16), genu valgum (21), hypotonia (26), orthopedic impairment (5), musculoskeletal disorders (40)

Fiche n° 10

17/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

COLOBOME

Source CGSAP094

Nom masculin singulier

Ce que les professionnels disent :

« [...] un défaut de fermeture de la structure de l'œil, qui peut affecter la paupière, l'iris, la rétine, le nerf optique au niveau de l'un ou des deux yeux. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation de naissance qui touche l'œil et la paupière, qui est liée à un défaut de développement qui crée un manque de matière. [JC]

Pour aller plus loin :

le plus courant est le colobome de l'iris (ou « irien »), il touche l'iris de l'œil (c'est la partie noire au centre de notre œil) et donne une forme de trou de serrure à la pupille, puisqu'il manque de la matière. La plupart des autres types de colobomes sont invisibles depuis l'extérieur, ils peuvent toucher le cristallin (la poche bombée transparente à la surface de l'œil), la rétine (la partie interne de l'œil invisible depuis l'extérieur), ou la paupière (celui-ci est assez rare, il crée un trou dans la paupière, puisqu'il y a un manque de matière). Un colobome peut être « unilatéral » (présent sur un seul œil) ou « bilatéral » (présent sur les deux yeux). La plupart des colobomes ne sont pas dangereux, en revanche ils peuvent créer des problèmes de vue, voire rendre complètement aveugle l'œil qu'ils touchent. Aucune opération n'est capable de recréer la matière manquante dans l'œil, ainsi un colobome ne peut pas être soigné complètement. Cependant, des lunettes peuvent corriger les problèmes de vue, et certaines opérations peuvent améliorer l'aspect externe de l'œil pour corriger toute gêne esthétique.

Voir aussi les fiches :

blépharophimosis (7), épicanthus (20), télécanthus (37), ptosis (32), nystagmus (29), strabisme (36), troubles de la réfraction (39), qui sont d'autres malformations ou anomalies de fonctionnement qui affectent l'œil.

Fiche n° 10

17/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

COLOBOMA

Source INTERN04

Nom singulier

What the professionals say:

"[...] an area of missing tissue in your eye. Colobomas are present in a person's eye when they're born. They can affect one or both eyes. The most common colobomas develop in your iris and cause your pupil to have a keyhole or cat-eye shape."

Source INTERN14

To make it simple,

it is a birth defect affecting the eye and the eyelid linked with a development defect, characterized by missing tissue, as if some part of the eye or eyelid did not fully form. [JC]

To add information:

the most common one is the coloboma of the iris (the iris is the colored part of the eye). As it is a lack of tissue, the pupil (the black part of the eye) is not completely formed. There are various other colobomas that generally cannot be seen from the outside. They can affect the retina (the part on the inside of our eye in the back), the crystalline lens (the invisible bulging lens on the surface of the eye) or the eyelid (that type of coloboma is rather rare and creates a hole in the eyelid as there is a lack of tissue). A coloboma can be unilateral (it touches on eye) or bilateral (it touches both). A coloboma is not dangerous. Some do not change anything, sometimes they are not even diagnosed. Some others can create bad eyesight, and even cause total blindness. As no surgery can recreate the missing tissue in the eye, the coloboma in itself cannot be cured. However, glasses can improve the eyesight, and some surgeries can improve the external appearance of the eye if there is any esthetic discomfort.

Other entries in link with this:

blepharophimosis (7), epicanthus (20), telecanthus (37), ptosis (32), nystagmus (29), strabismus (36), refractive disorders (39), which are other eye defects or abnormalities of the functioning of the eye.

COMPORTEMENTS SEXUELS INAPPROPRIÉS

Source CGSAP096

Nom masculin pluriel

Peut aussi être appelé :
comportements sexuels problématiques, troubles du comportement sexuel, comportements sexuels déviants

Ce que les professionnels disent :

« Les comportements sexuels jugés comme inappropriés ou déviants qui peuvent apparaître sont souvent liés principalement aux difficultés pour apprendre et comprendre les règles implicites de l'interaction sociale. »

Source INTERN27

Plus simplement dit,

il s'agit d'un trouble du comportement commun chez les personnes autistes, et donc chez les personnes atteintes du syndrome ADNP, caractérisé par des actions en lien avec la sexualité et l'intimité exercées en public qui sont considérées comme déplacées et inappropriées. [JC]

Pour aller plus loin :

les personnes autistes ont souvent du mal à comprendre les codes et signaux sociaux, implicites ou explicites. Cela inclut les codes de communication, les règles de vie commune, le langage implicite des autres, et apprendre ces règles et codes représente souvent un gros travail. Cela concerne donc aussi les codes de bienséance quant à la sexualité, au consentement, à l'intimité et au respect d'autrui. Les comportements sexuels inappropriés sont donc courants chez les enfants et adolescents autistes qui doivent apprendre et reconnaître ces règles et signaux. Ils incluent l'autostimulation en public (la masturbation, par exemple, ou se gratter s'ils ressentent une gêne sans comprendre pourquoi cela pose un problème), l'attouchement non consenti vis-à-vis des autres, et ils peuvent parfois mener à de la violence de la part de l'enfant autiste car il ne comprend pas toujours que l'autre personne ne partage pas ses envies et besoins. Ces comportements inappropriés peuvent être corrigés en essayant d'apprendre à l'enfant les notions de parties du corps « privées » et « publiques », et en essayant d'apprendre le respect de la volonté des autres et les normes sociales quant à la sexualité.

Voir aussi les fiches :

agressivité (1) et stéréotypie (35), qui sont d'autres troubles du comportement observables chez les personnes atteintes du syndrome ADNP.

Fiche n° 11

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

INAPPROPRIATE SEXUAL BEHAVIORS

Source KESBA001

Nom pluriel

Peut aussi être appelé :
 problematic sexual behavior,
 sexually aggressive behavior

Peut être abrégé en :
 ISB

What the professionals say:

"[...] a term which encompasses a variety of behaviors, including obscene gesturing, touching or hugging another person, exposing body parts or disrobing, and masturbating in public."

Source PRISB017

To make it simple,

it is a behavior disorder common in autistic persons, and so in persons with the ADNP syndrome, characterized by gesture or talk that are considered inappropriate in a public environment because they deal with sexuality and intimacy. [JC]

To add information:

autistic persons have issues understanding social codes and norms. This includes communication norms, the codes of living together, implicit language. It is generally challenging for them to learn these codes and norms. This also concerns codes and norms linked to sexuality and good sexual manners: consent, intimacy, respect of other people's will. It is not an increased sexual drive in autistic people, it is a lack of understanding of these social norms towards sexuality. Inappropriate sexual behaviors are common in autistic children and teenagers because it is the time sexual changes happen and they do not always know how to react to this. They might need more time than non-autistic persons to learn these norms and codes concerning sexuality. Common examples of problematic sexual behaviors are showing their genitals, expressing sexual thoughts out loud, touching their genitals in public. Indeed, if they need to scratch, for instance, they will do it, because they do not understand how this is a problematic behavior in public. Sometimes, inappropriate sexual behaviors are about following someone, trying to force contact; and some of these behaviors may lead to violence from the autistic person, because they do not understand that the other person does not share their need. A way to fix these inappropriate behaviors are explaining to the kid the notion of "public" and "private" body parts, or to explain to him the respect of other people's needs and consent, and to try to explain the social rules about sexuality.

Other entries in link with this:

aggression (1) and stereotypy (35), which are other behavior disorders witnessed in ADNP children.

CRANIOSTÉNOSE

Source KLCRA065

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
craniosynostose (formulation un peu ancienne qui est moins utilisée que
« craniosténose »)

Ce que les professionnels disent :

« [...] la fermeture prématurée d'une ou plusieurs sutures de la voûte crânienne. Elles entraînent la plupart du temps une déformation caractéristique de la boîte crânienne et, si elles sont multiples, une réduction du volume de cette même boîte. »

Source DPQCF103

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation crâniofaciale (c'est-à-dire, du crâne et du visage, voir fiche n° 28) caractérisée par une suture prématurée des différents os du crâne, qui provoque une déformation de la tête. [JC]

Pour aller plus loin :

le crâne est divisé en plusieurs os qui ne sont pas complètement fermés à la naissance, il reste entre les os des espaces vides (appelés « sutures ») qui se fermeront plus tard lors de la croissance de l'enfant (ils sont complètement fermés autour des deux ans du bébé à peu près). Il arrive que ces os se ferment plus tôt qu'ils ne le devraient : on appelle cela la craniosténose. Cette fermeture prématurée va alors « tirer » sur les différents os du crâne pour se refermer, ce qui va déformer la tête. Il existe plusieurs types de craniosténoses : la brachycéphalie (fiche n° 8), la plagiocéphalie (fiche n° 31), la scaphocéphalie, la trigonocéphalie. Elle peut se produire si le bébé dort en appui sur cette partie du crâne, ce qui va exercer une pression et forcer la fermeture des os (elle est alors dite « craniosténose posturale »). Elle peut aussi être une anomalie de naissance : les sutures se referment trop tôt sans qu'il n'y ait eu de pression forcément (elle est alors dite « craniosténose synostosique »). Généralement, la craniosténose n'est pas dangereuse. Elle peut cependant impliquer une gêne esthétique pour la personne concernée, et elle doit être surveillée pour s'assurer qu'il n'y a pas de défaut de développement du cerveau au fur et à mesure que le crâne se développe. Il arrive parfois qu'elle se résorbe d'elle-même si elle est posturale, et que le crâne retrouve une forme normale. Dans d'autres cas, une opération peut être faite pour redonner une forme normale au crâne. Une autre option est le traitement par casque orthopédique si le bébé est encore assez jeune pour corriger la forme du crâne pendant qu'il va continuer à se développer.

Voir aussi les fiches :

brachycéphalie (8), malformations crânio-faciales (28), plagiocéphalie (31)

Fiche n° 12

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

CRANIOSYNOSTOSIS

Source HMHM1500

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
craniostenosis (formulation un peu plus ancienne qui est moins utilisée que « craniostenosis »)

What the professionals say:

"[...] a birth defect in which the bones in a baby's skull join together too early. This happens before the baby's brain is fully formed. As the baby's brain grows, the skull can become more misshapen."

Source INTERN12

To make it simple,

it is a craniofacial malformation (that is, a malformation affecting the skull and the face, see entry n° 28), characterized by a premature jointing of the bones of the skull. [JC]

To add information:

indeed, the skull is made up of different bones that are not completely joint together at birth. The spaces between the different bones will close up as the baby grows. But sometimes, they close sooner than they should, which will deform the shape of the head: this is what we call craniostenosis. When the joints close up too early, they will "pull" on the different parts of the skull, which will misshape it. There are various types of craniostenoses, two of which are described in this glossary (brachycephaly, entry n° 8, and plagiocephaly, entry n° 31). A craniostenosis can occur if the baby spends too much time lying on one side of its head, which will apply pressure on the bones of the skull and misshape the head (this is called "positional craniostenosis"). Craniostenoses can also occur without any pressure being applied really, it is a birth defect (it is then called "congenital craniostenosis"). A craniostenosis is not dangerous for the baby, but it needs to be monitored to avoid brain complications when the skull develops. Even if it is not dangerous, it can create an esthetic discomfort to the person when they grow up. It can disappear by itself if it is positional. It can also be operated to reshape some parts of the skull, or it can be corrected with helmet therapy if the baby is still young enough, to shape the bones back to normal as the skull develops.

Other entries in link with this:

brachycephaly (8), craniofacial malformation (28), plagiocephaly (31)

CRISE CONVULSIVE

Source INTERN01

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
convulsions, troubles convulsifs, épilepsie, crise d'épilepsie

Ce que les professionnels disent :

« [...] se produisent lors d'anomalies périodiques de l'activité électrique cérébrale, entraînant une perturbation transitoire des fonctions cérébrales à des degrés variables. [...] Certaines convulsions provoquent des tremblements incontrôlables et une perte de conscience, parfois, les personnes arrêtent simplement de bouger ou ne sont plus conscientes de ce qui se passe. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'un trouble neurologique dans lequel l'activité électrique du cerveau ne fonctionne pas correctement, ce qui va provoquer des convulsions. [JC]

Pour aller plus loin :

en effet, les messages dans notre cerveau sont transmis par un système électrique. Il arrive que ce système électrique se mette à fonctionner de manière anormale. Cela peut provoquer des convulsions, c'est-à-dire que certains muscles vont se mettre à convulser, à trembler. Ces convulsions se présentent sous forme de crises qui durent plusieurs minutes, pendant lesquelles la personne va être inconsciente. Au lieu de convulser, il arrive parfois pendant ces crises que les muscles arrêtent simplement de bouger et restent immobiles. Ces crises peuvent être provoquées par un accident cérébral. Elles peuvent aussi ne pas provenir d'un accident spécialement, juste d'un mauvais fonctionnement du système électrique cérébral : c'est cela que les médecins appellent l'épilepsie. Pour vérifier la nature de ces crises (épileptiques ou non), les médecins vont réaliser une imagerie du cerveau et un électroencéphalogramme (une analyse qui enregistre l'activité électrique du cerveau). Les crises convulsives peuvent être plus ou moins dangereuses, puisque les convulsions peuvent se produire sur les muscles des membres, mais aussi sur le cœur ou les poumons. Elles peuvent être soignées avec des médicaments, ou avec une opération du cerveau pour corriger le fonctionnement du système électrique.

Fiche n° 13

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

SEIZURE

Source HMHM1501

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
convulsions, convulsive crisis, epilepsy, epileptic crisis

What the professionals say:

"[...] a burst of uncontrolled electrical activity between brain cells (also called neurons or nerve cells) that causes temporary abnormalities in muscle tone."

Source INTERN29

To make it simple,

it is a brain disorder in which the electrical activity in the brain does not work correctly, which will cause abnormality in the muscles making them shake. [JC]

To add information:

indeed, the messages in the brain to move and control the body are transmitted through an electrical system. This electrical system can function in an abnormal way and start to send electrical messages to our whole body, which will cause convulsions/seizure. Convulsions are uncontrollable muscle movements which will make the muscles shake and shiver, or sometimes not move at all. These convulsions happen in the form of punctual crises that will last for a few minutes, during which the person is generally unconscious. These changes in brain electrical activity can be caused by a disease, an accident, or by a cerebral incident. They can also happen without any apparent reason: this is what is called epilepsy. Seizures can be more or less dangerous: the seriousness is not the same if your arms or your heart or lungs start to shake and shiver. They can be treated with medication or with brain surgery to repair the functioning of the electrical system.

Fiche n° 14

17/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

CRYPTORCHIDIE

Source CGSAP095

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
testicule non descendu

Ce que les professionnels disent :

« [...] la non descente dans le scrotum de l'un ou des deux testicules. »

Source ECCRY145

Plus simplement dit,

il s'agit d'une anomalie de naissance caractérisée par la non-descente du testicule dans le scrotum après la naissance, comme cela aurait normalement dû être le cas. [JC]

Pour aller plus loin :

lorsque le bébé est encore dans le ventre de la mère, les testicules se développent d'abord au niveau de l'abdomen (au niveau du bas du ventre). Avant la naissance, les testicules descendent dans le scrotum, la poche qui contient les testicules. Il arrive que le testicule ne descende pas dans le scrotum et qu'il reste dans l'abdomen. C'est cela que les médecins appellent cryptorchidie. Elle peut concerner un seul testicule ou les deux. Dans la plupart des cas, les testicules redescendent seuls dans le scrotum avant les 4 mois du bébé. Cependant, la cryptorchidie peut entraîner de nombreuses complications, comme l'infertilité, une torsion du testicule (il n'est plus approvisionné en sang), ou un cancer du testicule. Il faudra alors pratiquer une opération pour fixer le testicule dans le scrotum en cas de complication ou s'il ne redescend pas seul : cette intervention chirurgicale s'appelle « orchidopexie ».

Voir aussi les fiches :

reflux vésico-urétéral (34), les deux sont des problèmes dits « uro-génitaux », c'est-à-dire, qui affectent le système urinaire et génital.

Fiche n° 14

17/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

CRYPTORCHIDISM

Source HMHM1498

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
undescended testicle

What the professionals say:

" [...] absence of one or both testes from the scrotum owing to failure of the testis or testes to descend through the inguinal canal to the scrotum."

Source INTERN08

To make it simple,

it is a birth defect characterized by a testicle that did not go to his place in the scrotum. [JC]

To add information:

when the fetus develops in the mother's womb, testicles develop in the abdomen (the lower belly). A little before birth, the testicles travel down into the scrotum, the sack containing the testicles. Cryptorchidism describes a condition where the testicle did not travel into the scrotum. It can affect one testicle or both. Sometimes the testicle travels down by itself during the first months of life of the child. If it does not, several complications can happen when the child grows up, like infertility (the inability to have children), testicular torsion (the testicle is not supplied in blood anymore), or testicle cancer. Cryptorchidism can be treated with a surgery called "orchiopexy", it consists in getting the testicle down into the scrotum and stitching it into place.

Other entries linked with this:

vesicoureteral reflux (34), both are disorders called "urogenital", that is to say, disorders that affect the urinary and genital systems.

Fiche n° 15

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

DÉFICIENCE INTELLECTUELLE

Source CGSAP093

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
déficit intellectuel, déficit mental,
retard mental, handicap intellectuelPeut être abrégé en :
DI

Définition d'expert :

« [...] des fonctions intellectuelles très nettement en dessous de la moyenne présentes dès la naissance ou la petite enfance, entraînant des limitations de la capacité de mener des activités normales de la vie quotidienne. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

c'est une maladie de naissance et un trouble du neurodéveloppement (c'est-à-dire, du développement cérébral, de la pensée, de l'apprentissage), caractérisée par un retard dans les capacités intellectuelles et cognitives. [JC]

Pour aller plus loin,

plus qu'une maladie, c'est un état, on ne peut rien y faire. Elle se traduit principalement par une absence de fonctionnement intellectuel (dans la manière de raisonner de l'enfant, de prévoir les choses, de résoudre des problèmes, d'apprendre à l'école ou dans la vie de tous les jours) et une absence d'adaptation (c'est-à-dire d'apprendre les normes de fonctionnement d'un enfant de son âge, les normes sociales et culturelles, l'autonomie pour réaliser des activités du quotidien). Plus concrètement, une personne atteinte de déficience intellectuelle peut apprendre, certaines apprendront plus lentement et de manière différente des autres personnes, et d'autres ne pourront jamais apprendre et ne seront jamais autonomes. La déficience intellectuelle ne se soigne pas, mais certaines méthodes et adaptations peuvent aider l'enfant à gagner en autonomie et en qualité de vie.

Voir aussi les fiches :

dysrégulation émotionnelle (18) et trouble de déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (38), qui sont d'autres troubles du neurodéveloppement observés chez les personnes atteintes du syndrome ADNP.

Fiche n° 15

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

INTELLECTUAL DISABILITY

Source HMHM1497

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
intellectual deficit, mental
defficiency

Peut être abrégé en :
ID

What the professionals say:

"[...] limitations in your mental abilities [that] affect intelligence, learning and everyday life skills. The effects of this can vary widely. Some people may experience minor effects but still live independent lives. Others may have severe effects and need lifelong assistance and support."

Source INTERN14

To make it simple,

it is a neurodevelopmental disorder (that is, a disorder affecting the development of the brain, thinking, and learning) inducing reduced intellectual capacities and slow learning abilities. [JC]

To add information:

it is a birth defect, and experts describe it more like a state of being than a disease: the child was born with it, and we cannot do anything to stop it from happening. An intellectual disability affects the child's mental abilities, and mostly his ability to learn and to acquire everyday life skills. It has nothing to do with the IQ: people can have a very high IQ, but they can also be completely unable to live alone in their everyday life. They will have issue reasoning, learning from their mistakes, and adapting, and they will tend to lack problem-solving and planning skills. The extent of intellectual disability can vary from one kid to another: some will be able to learn things, but very slowly and if it is repeated a lot; others will be completely unable to learn and will never be autonomous. There is no treatment to cure intellectual disability, but some adaptations can help the child learn or maintain a good quality of life.

Other entries in link with this:

attention-deficit/hyperactivity disorder (38) and emotional dysregulation (18), which are other neurodevelopmental disorders witnessed in children with the ADNP syndrome.

Fiche n° 16

17/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

DÉMARCHE ANORMALE

Source ACDTM149

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
anomalie de la marche, trouble de la marche

Définition d'expert :

« [...] lorsqu'une personne marche de manière anormale, par exemple en cas de perte de vitesse, de fluidité, de symétrie ou d'équilibre. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'une anomalie orthopédique (voir fiche n° 5), et on utilise ce terme pour parler de toute manière de marcher qui n'est pas « normale » et qui a des conséquences sur la vie quotidienne d'une personne. [JC]

Pour aller plus loin :

elle peut être un défaut de naissance, ou bien provenir d'autres facteurs, comme le vieillissement, ou bien une maladie ou un accident qui va affecter la marche. Des exemples de démarche anormale sont : marcher avec les pieds vers l'intérieur, boiter, avoir les jambes déformées ou arquées dans une certaine direction, avoir un os cassé qui a mal été réparé, marcher lentement ou de manière asymétrique, ou bien être incapable de garder l'équilibre. Selon l'origine de l'anomalie de la marche, corriger le facteur externe va améliorer la démarche et aider à améliorer la vie quotidienne. Dans d'autres cas où l'autre maladie qui provoque la démarche anormale ne se guérit pas, ou si la démarche anormale est un défaut de naissance, cette affection ne pourra pas être soignée. Certains médicaments pourront être prescrits pour soulager la douleur, s'il y en a.

Voir aussi les fiches :

anomalie orthopédique (5), clinodactylie (9), hypotonie (26), genu valgum (21), troubles musculosquelettiques (40)

ABNORMAL GAIT

Source CLHDA002

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
gait abnormality

What the professionals say:

"Gait is the pattern that you walk. Sometimes, an injury or underlying medical condition can cause an abnormal gait. You may notice an abnormal gait if you drag your toes when you walk, take high steps or feel off balance when walking. Certain gait abnormalities are temporary and others require lifelong management."

Source INTERN14

To make it simple,

it is an orthopedic impairment (see entry n° 5), that describes an abnormal or irregular way of walking, that can cause pain or change the way of living of the person who has it. [JC]

To add information,

it can be a birth defect, or it can be caused by other factors, like ageing, suffering from an accident or a disease, etc. Some common examples are dragging your toes, having a limp, having trouble coordinating your feet or maintaining your weight, having stiff muscles, etc. If the abnormal gait comes from an external factor or from a disease, treating that other cause will improve gait. However, if the other disease cannot be cured, or if the abnormal gait is a birth defect that cannot be corrected, the person will have to live with it for their whole life. Some medication can help with the pain if there is any.

Other entries in link with this:

clinodactyly (9), hypotonia (26), genu valgum (21), orthopedic impairment (5), musculoskeletal impairment (40)

Fiche n° 17

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

DYSPLASIE VALVULAIRE PULMONAIRE

Source DPPSN253

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
sténose valvulaire pulmonaire,
dysplasie de la valve pulmonaire

Ce que les professionnels disent :

« [...] une malformation cardiaque congénitale caractérisée par une obstruction de la voie d'éjection ventriculaire droite »

Source INTERN01

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation du cœur caractérisée par un défaut d'une des valves du cœur (la valve pulmonaire) qui va entraîner des défauts de fonctionnement du cœur. [JC]

Pour aller plus loin :

le cœur est composé de nombreuses cavités et de nombreux vaisseaux. Il existe des valves qui permettent au sang de circuler d'une cavité à l'autre. Leur fonctionnement fait que le sang ne peut circuler que dans un sens unique. La valve pulmonaire se trouve dans le vaisseau qui permet au sang de passer depuis une des cavités du cœur (le ventricule droit) vers les poumons pour qu'il soit rechargé en oxygène. Il arrive que cette valve soit trop petite, ou qu'elle travaille trop et qu'elle devienne donc moins souple et plus rigide, ce qui va réduire la capacité d'éjection du sang dans les poumons : on appelle cela la dysplasie valvulaire pulmonaire (aussi appelée « sténose valvulaire pulmonaire »). Elle entraîne alors des problèmes de fonctionnement du cœur ; elle peut aussi rendre la personne fatiguée, ou l'empêcher de respirer comme il faut. La dysplasie n'est pas toujours dangereuse. Si elle le devient, elle peut être traitée avec des médicaments ou une opération qui ont pour but de forcer l'ouverture de la valve.

Voir aussi les fiches :

hypertrophie ventriculaire gauche (23) et persistance du canal artériel (30), qui sont d'autres malformations du cœur.

Fiche n° 17

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

PULMONARY VALVE DYSPLASIA

Source WDSMC498

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
pulmonary valve stenosis

What the professionals say:

"[...] a distinct pathological entity consisting of markedly thickened, deformed, and largely immobile pulmonary valve leaflets."

Source MSSMP264

To make it simple,

it is a heart malformation characterized by a narrowing of the pulmonary valve, a part of the heart that sends blood into the lungs to be recharged in oxygen. [JC]

To add information:

the heart is made up of various chambers and vessels. The blood travels between these chambers and vessels through valves, that allow the blood to travel in one direction only. One of these valves is the pulmonary valve, and it makes blood go from the heart to the lungs to be recharged in oxygen. Sometimes, this valve can be thicker or stiffer than it should, or it can be smaller than usual, which will reduce the quantity of blood sent into the lungs: this is called pulmonary valve dysplasia (or pulmonary valve stenosis). It can be a birth defect, or it can happen because of a disease or because that part of the heart works too much and thickens (just like any other muscle when it works too much). The risks of pulmonary valve dysplasia are being tired, having difficulty breathing, and even fainting in most serious cases. Pulmonary valve dysplasia can be treated with medication or with a surgery to force the valve opened.

Other entries in link with this:

left ventricular hypertrophy (23) and patent ductus arteriosus (30), which are other heart malformations.

Fiche n° 18

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

DYSRÉGULATION ÉMOTIONNELLE

Source CGSAP095

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
trouble de la régulation émotionnelle

Ce que les professionnels disent :

« [...] la difficulté de gérer des émotions intenses ou douloureuses. Une fois troublée par un événement bouleversant, une personne ayant des difficultés à maîtriser ses émotions peut commencer à imiter des comportements paraissant extrêmes, malsains ou disproportionnés par rapport à la situation. »

Source INTERN20

Plus simplement dit,

il s'agit d'un trouble du neurodéveloppement (c'est-à-dire, du développement cérébral, de la pensée, de l'apprentissage) qui se traduit par une difficulté à gérer ses émotions et qui peut causer des réactions considérées comme disproportionnées ou inadaptées. [JC]

Pour aller plus loin :

cela peut concerner une peur extrême pour quelque chose de peu conventionnel (une couleur, un objet). Dans le cas de personnes autistes, elles ne sont pas capables de communiquer clairement sur leurs sentiments car il arrive que le cerveau n'arrive pas à comprendre l'émotion, ce qui entraîne une réaction inhabituelle et disproportionnée. Parfois, le cerveau va décider de faire passer une émotion devant tous les autres ressentis du corps. Parfois le cerveau va reconnaître une émotion, mais il ne va pas savoir quoi en faire. La dysrégulation émotionnelle peut aussi prendre la forme d'une peur extrême pour un objet ou une couleur. Il ne s'agit pas d'une maladie mais bien d'un état qui ne peut pas être guéri complètement. Cependant, en grandissant, la personne autiste peut apprendre à reconnaître ses émotions et à les contrôler pour mieux les gérer.

Voir aussi les fiches :

déficience intellectuelle (15) et trouble de déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (38), qui sont d'autres troubles du neurodéveloppement observés chez les personnes atteintes du syndrome ADNP.

Fiche n° 18

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

EMOTIONAL DYSREGULATION

Source ARRED498

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
emotion dysregulation

Expert definition:

"[...] a rigid and maladaptive use of emotion regulation strategies or inability to choose the most appropriate strategy for achieving goal."

Source DCRED808

To make it simple,

it is a neurodevelopmental disorder (that is, a disorder affecting the development of cognition, thinking, and learning) leading to difficulties in managing emotions, due to the brain's inability to understand and deal with emotions. [JC]

To add information:

because autistic persons' brain works differently and does not always understand the emotions and feeling, they can have a reaction that is considered too much, inappropriate. This emotional dysregulation can take the form of an extreme fear for a color, or an object. Sometimes, autistic people are not able to talk about an emotion because their brain does not understand it; or the brain can decide to make an emotion get the upper hand on all the other feelings and perceptions of the body. In less extreme cases, it can be about acknowledging and recognizing an emotion, but not knowing what to do with it. Emotional dysregulation is not really a symptom, or a disease, it is more a state of being that cannot be cured. However, the autistic kid can learn how to deal with emotions and how to recognize them in order to manage them better.

Other entries in link with this:

attention-deficit/hyperactivity disorder (38) and intellectual disability (15), which are other neurodevelopmental disorders witnessed in people with the ADNP syndrome.

Fiche n° 19

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

ENSELLURE NASALE

Source CGSAP096

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
nez creusé

Ce que les professionnels disent :

« [...] se reconnaît facilement par la perte du support cartilagineux septal et la diminution de hauteur du dorsum nasal avec des conséquences fonctionnelles et esthétiques. »

Source RKCEN352

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation crânio-faciale (voir fiche n° 28) qui touche le nez, caractérisée par un creux dans l'arête du nez (appelée par les professionnels « dorsum nasal »). [JC]

Pour aller plus loin :

un nez sans ensellure va être plus ou moins droit, voire bombé. En cas d'ensellure nasale, le nez va paraître creusé, puisqu'il manque du cartilage le long de l'arête du nez. L'ensellure nasale n'est pas dangereuse, elle peut dans de rares cas entraver légèrement la respiration. Elle représente cependant une gêne esthétique pour la personne qui en souffre. Elle peut être de naissance ou due à des facteurs externes (accident, consommation de certaines substances, infections). Dans les deux cas, elle peut être corrigée par rhinoplastie (une chirurgie esthétique de réparation du nez).

Voir aussi les fiches :

brachycéphalie (8), blépharophimosis (7), craniosténose (12), colobome (10), épicanthus (20), hypertélorisme (22), plagiocéphalie (31), télécanthus (37), qui sont tous d'autres malformations crânio-faciales (28)

Fiche n° 19

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

SADDLE NOSE

Source RKSCC357

Nom singulier

Peut aussi être appelé :

saddle nose deformity, depressed nasal bridge, low nasal bridge, flat nasal bridge, retruded bridge of nose

What the professionals say:

"[...] a collapsed nasal bridge, which causes the middle portion of your nose to sag."

Source INTERN14

To make it simple,

it is a craniofacial malformation (a malformation of the face and head, see entry n° 28) affecting the nose, characterized by a low bridge of nose, caused by a lack of cartilage. [JC]

To add information:

someone who is not concerned by a saddle nose will have a nose rather straight, in a line, or maybe even bulged. A person with saddle nose deformity will have a hollowed nasal bridge, because cartilage is missing there. This malformation can be a birth defect, or it can be caused by accidents, surgeries, or the consumption of certain substances. Saddle nose deformity is not dangerous, it can cause minor breathing discomfort. However, it represents an esthetic discomfort for the person who has it. It can be corrected with rhinoplasty, an esthetic surgery most commonly known as “nose job”.

Other entries in link with this:

brachycephaly (8), blepharophimosis (7), craniosynostosis (12), coloboma (10), epicanthus (20), hypertelorism (22), plagiocephaly (31), telecanthus (37), which are other craniofacial malformations (28)

Fiche n° 20

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

ÉPICANTHUS

Source CGSAP096

Nom masculin singulier

Peut aussi être appelé :
pli épicanthique, yeux bridés

Ce que les professionnels disent :

« [...] un repli cutané qui part de la racine du nez et se projette en regard de la commissure interne. Il est presque toujours bilatéral, mais le plus souvent asymétrique. »

Source DBOPP180

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation crânio-faciale (voir fiche n° 28) qui affecte les plis de la paupière, principalement autour du coin interne de l'œil (appelée « commissure interne »). [JC]

Pour aller plus loin :

c'est un repli de la peau du coin interne de l'œil. Il existe différents types d'épicanthus : selon le point d'origine du pli et le point d'arrivée, le pli ne va pas être le même. Par exemple, un pli vertical qui part du dessous du sourcil, qui passe près du point lacrymal (le petit point clair à l'angle de notre œil) pour rejoindre la paupière du bas s'appelle un « épicanthus supracilliaris ». Un pli horizontal situé sous l'œil s'appelle un « épicanthus inversus ». L'épicanthus n'est pas une maladie, mais un trait physique. Il est en effet très commun chez les personnes asiatiques, il est responsable de ce que l'on appelle communément les « yeux bridés ». Cependant, chez les personnes non-asiatiques, il est causé par une malformation du visage (à cause d'un syndrome, d'une maladie, ou juste d'une mutation génétique). Il touche le plus souvent les deux yeux. Il arrive cependant que les deux yeux ne soient pas touchés par le même type d'épicanthus (le pli ne sera pas toujours le même). Un épicanthus n'est pas dangereux. Dans certains cas cependant, il peut causer un léger strabisme ou des problèmes de vue. Il peut alors être opéré pour corriger les défauts de vision qu'il peut causer.

Voir aussi les fiches :

blépharophimosis (7), colobome (10), hypertélorisme (22), ptosis (32), télécanthus (37), qui sont d'autres malformations des yeux définies dans ce glossaire.

Fiche n° 20

17/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

EPICANTHUS

Source MUEPT359

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
epicanthic fold, epicanthal fold, slanted eyes

What the professionals say:

"[...] a skin fold covering the medial angle of the eye. The fold might vary from a hardly noticeable to a well-developed fold."

Source UHEY2201

To make it simple,

it is a craniofacial malformation (malformation of the skull or face, see entry n° 28) affecting the eyelid, creating a fold of skin around the internal corner of the eye. [JC]

To add information:

there are various types of epicanthi depending on what shape is given to the eye by the fold. The fold can be horizontal above the eyelid, for instance, or vertical along the internal corner of the eye, and even horizontal under the eye (this is called "epicanthus inversus"). It is not an affection or a disease, but rather a physical feature. It is indeed very common in Asian population (it is responsible of what we commonly call "slanted eyes"). However, an epicanthus in people of non-Asian origin is caused by a malformation of the face (because of a syndrome, a disease, or simply a genetic mutation). It generally touches both eyes. However, the type of epicanthus can be different on each eye. An epicanthus is not dangerous, but it can cause a slight strabismus or bad eyesight. It can be corrected with surgery to avoid these vision defects.

Other entries in link with this:

blepharophimosis (7), coloboma (10), hypertelorism (22), ptosis (32), telecanthus (37), which are other eye malformations defined in this glossary.

Fiche n°21

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

GENU VALGUM

Source ZLOFD659

Nom masculin singulier

Peut aussi être appelé :
genoux cagneux, genoux en X, genou valgum

Ce que les professionnels disent :

« [...] les genoux sont orientés vers l'intérieur. Même s'il est sévère, le genu valgum disparaît généralement sans traitement avant l'âge de 9 ans. Les enfants âgés de plus de 10 ans présentant un genu valgum sévère peuvent nécessiter une chirurgie. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation orthopédique (voir fiche n° 5) qui touche les jambes, caractérisée par une forme en « X » des membres inférieurs. [JC]

Pour aller plus loin :

une personne qui n'est pas concernée par cette affection aura les genoux et les chevilles collés lorsqu'elle se tient debout. Une personne atteinte de genu valgum aura les chevilles qui s'écartent tandis que les genoux restent collés, d'où le nom parfois de « genoux en X ». Il arrive que le genu valgum apparaisse lors de la petite enfance, et qu'il se résorbe en grandissant. Il peut aussi être un défaut de naissance, ou être causé par une maladie, ou un accident. Si le genu valgum ne se résorbe pas de lui-même, il faudra le surveiller pour pas qu'il ne devienne plus prononcé. Il peut entraîner des complications, comme des douleurs dans les articulations, de l'arthrose, ou une difficulté à tenir en équilibre. Parfois, il peut entraîner une rotation des genoux, ou une rotation plus importante d'un seul genou. Les cas les plus sévères de genu valgum entraînant une rotation des genoux, de fortes douleurs ou des difficultés pour marcher peuvent nécessiter une opération pour corriger l'axe des membres inférieurs.

L'inverse du genu valgum existe, il s'appelle genu varum. Les genoux sont écartés, et les chevilles resserrées. Il peut aussi être un symptôme du syndrome ADNP, même s'il est moins courant.

Voir aussi les fiches :

clinodactylie (9), démarche anormale (16), hypotonie (26), anomalie orthopédique (5), troubles musculosquelettiques (40)

Fiche n°21

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

GENU VALGUM

Source GRGVG151

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
knock knees

What the professionals say:

"[...] when a child stands up straight and the knees touch but the ankles are apart. Knock knees often happen as a normal part of growth and development. So, kids toddler to elementary school age often have knock knees. It's rarely serious and the condition usually goes away on its own by the time a child is 7 or 8 years old."

Source INTERN21

To make it simple,

it is an orthopedic impairment (see entry n° 5) affecting legs, common in young children, characterized by legs forming the shape of an "X", and in more severe cases, a rotation of the knees. [JC]

To add information:

indeed, the legs of someone who is not concerned by genu valgum will be straight, with knees and ankles touching. With genu valgum, the knees touch, but the ankles are apart. This can happen as part of the growth of the kid and disappear by itself. It can also be a birth defect, or it can be caused by a disease or an accident. Genu valgum needs to be watched if it does not disappear by itself, because it can cause pain in the joints, difficulty maintaining balance, arthritis. In some cases, the knees can start to rotate, or one knee rotates more than the other. Surgery can be performed in the most severe cases causing a lot of pain, a rotation of the knees, or difficulty walking, to correct the alignment of the legs and knees.

The opposite of genu valgum exists, it is called genu varum. The knees are wide apart while the ankles touch. It can also be a symptom of the ADNP syndrome, even if it is not as common.

Other entries in link with this:

abnormal gait (16), clinodactyly (9), hypotonia (26), orthopedic impairment (5), musculoskeletal disorders (40)

Fiche n°22

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

HYPERTÉLORISME

Source INTERN11

Nom masculin singulier

Peut aussi être appelé :
hypertélorisme oculaire

Ce que les professionnels disent :

« [...] correspond à des yeux largement espacés, distance qui est déterminée par l'augmentation de la distance interpupillaire, qui est observée dans plusieurs syndromes congénitaux. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation de naissance caractérisée par une augmentation de la distance entre les yeux, mesurée par la distance entre les deux pupilles (ou « distance interpupillaire »). [JC]

Pour aller plus loin :

en cas d'hypertélorisme, les deux yeux sont écartés l'un de l'autre, et la racine du nez est souvent élargie. L'hypertélorisme n'est pas dangereux, mais il peut provoquer des problèmes de vue à cause du mauvais écartement des yeux. Dans les cas les plus extrêmes de problèmes de vue, le cerveau peut comme « ignorer » un œil pour rétablir une vue correcte. Il est donc important d'assurer un suivi ophtalmologique. Il existe aussi des opérations réparatrices et esthétiques qui ont pour but de corriger la gêne esthétique causée par l'hypertélorisme et de donner au visage une apparence plus normale.

D'une manière générale, l'hypertélorisme est un terme qui renvoie à un écartement de parties du corps, mais il n'est presque qu'utilisé pour les yeux, il est parfois précisé « hypertélorisme oculaire ».

Il ne faut pas confondre le télécanthus (fiche n° 37) et l'hypertélorisme. Dans le cas du télécanthus, la racine du nez est large car les yeux sont raccourcis, la distance entre les coins internes des yeux est augmentée, mais la distance entre les deux pupilles ne change pas ; alors que dans l'hypertélorisme, la racine du nez est élargie car les deux yeux entiers sont écartés l'un de l'autre et leur taille ne change pas.

Voir aussi les fiches :

blépharophimosis (7), colobome (10), ptosis (32), télécanthus (37), qui sont d'autres malformations des yeux définies dans ce glossaire.

Fiche n°22

28/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

HYPERTELORISM

Source HMHM1498

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
ocular hypertelorism, orbital hypertelorism

What the professionals say:

"[...] an increased distance between the orbits, with true lateral displacement of the orbits."

Source SISOHYP

To make it simple,

it is a birth defect characterized by an increased distance between the two eyes, causing a large root of nose.
[JC]

To add information:

indeed, in hypertelorism, both eyes are “moved” apart from one another, which is what makes the root of the nose wider than usual. Hypertelorism is not dangerous for the child, but it can cause a bad eyesight because of the distance between both eyes. In most extreme cases of bad eyesight, the brain will ignore one eye to maintain a better vision. Even if there are no eyesight defect, hypertelorism can represent an esthetic discomfort. In those cases, some esthetic or reconstructive surgery can be performed to give the face a more normal appearance.

In a general way, hypertelorism is a term describing an increased distance between two body parts, but it is only mostly used for the eyes (that's why it is often specified as "orbital hypertelorism").

Do not mistake hypertelorism and telecanthus (entry n° 37). For telecanthus, the root of the nose is larger than usual because the eyes are shorter than they should, the distance between both internal corners of the eye is increased, but not the distance between both pupils; whereas for hypertelorism, the root of the nose is larger because both eyes are entirely moved apart from one another and their size does not change.

Other entries in link with this:

blepharophimosis (7), coloboma (10), ptosis (32), telecanthus (37), which are other eye malformations defined in this glossary.

Fiche n°23

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

HYPERTROPHIE VENTRICULAIRE GAUCHE

Source CGSAP095

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
hypertrophie du ventricule gauchePeut être abrégé en :
HVG

Ce que les professionnels disent :

« [...] l'épaississement du muscle de la cavité inférieure (ventricule) gauche du cœur, soit la principale cavité pompant le sang. »

Source INTERN22

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation du cœur caractérisée par un défaut d'une des cavités du cœur (le ventricule gauche) qui entraîne un défaut de distribution du sang au corps. [JC]

Pour aller plus loin :

le cœur est un muscle composé de vaisseaux et de cavités qui participent à la circulation du sang dans tout le corps. La partie droite du cœur récupère le sang vidé d'oxygène, et la partie gauche a la charge de distribuer le sang riche en oxygène à tous les organes du corps. C'est la cavité appelée « ventricule gauche » qui est responsable de la distribution du sang à tout le corps. En cas d'hypertrophie, les parois du ventricule gauche sont plus rigides, ou bien elles sont comme engraisées, ce qui empêche une bonne éjection du sang dans le corps. Une hypertrophie du ventricule gauche peut être provoquée par des maladies, comme l'hypertension artérielle (une augmentation de la pression du sang dans les vaisseaux sanguins), ou une maladie qui fait trop travailler le ventricule gauche et qui le rend moins élastique. Elle peut aussi être présente dès la naissance. Cette incapacité à éjecter le sang correctement peut provoquer des étourdissements, de la fatigue, des essoufflements. L'hypertrophie du ventricule gauche peut être traitée avec des médicaments ou avec une opération.

Voir aussi les fiches :

dysplasie valvulaire pulmonaire (17) et persistance du canal artériel (30), qui sont d'autres anomalies du cœur définies dans ce glossaire.

Fiche n°23

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

LEFT VENTRICULAR HYPERTROPHY

Source RBLVH350

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
left ventricular wall thicknessPeut être abrégé en :
LVH

What the professionals say:

"[...] thickening of the walls of the left ventricle, the heart's main chamber. The left ventricle pumps blood into the aorta (the largest artery in the body), which sends this oxygenated blood to tissues throughout your body."

Source INTERN14

To make it simple,

it is a heart malformation characterized by a defect of the left ventricle, which is thicker and less elastic than it should, causing a defect of the blood pumping mechanism. [JC]

To add information:

the heart is made up of various chambers and vessels that pump blood to our whole body. The right side of the heart collects the blood poor in oxygen, and the left side sends the blood rich in oxygen to the body and all the organs. It is mainly the chamber called "left ventricle" that propels the blood to our body. The walls of this left ventricle can become thicker than usual, or they can get fatter: that is what we call hypertrophy. Left ventricular hypertrophy prevents a good propelling of the blood into the body. It can be caused by a disease, like high blood pressure, or by a disease that makes the heart work too much, making it less elasticized (just like any other muscle when it works too much). It can also be a birth defect. This bad propelling of the blood can cause dizziness, fatigue, and being short of breath. Left ventricular hypertrophy can be cured with medication or with a surgery.

Other entries in link with this:

pulmonary valve dysplasia (17) and patent ductus arteriosus (30), which are other heart abnormalities described in this glossary.

Fiche n°24

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

HYPOPLASIE RÉNALE

Source CGSAP094

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
petit rein

Ce que les professionnels disent :

« [...] se produit habituellement en raison d'une connexion anormale du bourgeon urétéral qui induit la constitution d'un petit rein immature contenant des néphrons histologiquement normaux. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'une anomalie des reins qui correspond à un rein de petite taille (c'est pourquoi cette malformation est parfois appelée « petit rein »). [JC]

Pour aller plus loin :

la mission des reins dans le corps est de filtrer le sang. Puisque le rein est plus petit, il contient moins de néphrons. Les néphrons sont les éléments contenus dans le rein qui permettent de filtrer le sang qui y transite et de créer l'urine à partir des déchets présents dans les reins. Même s'il y a moins de néphrons, les reins restent capables d'assurer leur fonction ; l'hypoplasie n'empêche pas le fonctionnement normal. L'hypoplasie peut toucher un rein (elle est alors appelée segmentaire) ou les deux (elle est alors appelée généralisée). Elle n'est généralement pas dangereuse. Cependant, dans certains cas, elle peut empêcher le fonctionnement normal des reins, et entraîner des complications urinaires ou une hypertension artérielle (une augmentation de la pression du sang dans les vaisseaux sanguins). Les reins sont des organes complexes. Si l'hypoplasie entraîne des effets secondaires et doit être traitée, il faudra retirer le rein malade par chirurgie, ou envisager une greffe de rein si les deux reins sont malades.

Voir aussi les fiches :

insuffisance rénale chronique (27), reflux vésico-urétéral (34)

Fiche n°24

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

RENAL HYPOPLASIA

Source WORH2647

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
kidney hypoplasia, small kidney

What the professionals say:

"[...] abnormally small kidneys with normal morphology and reduced nephron number, [it] is a common cause of pediatric renal failure and adult-onset disease."

Source CDGRH091

To make it simple,

it is a kidney abnormality that translates in a small kidney, but this does not have any consequence on the normal functioning of the kidney. [JC]

To add information:

the kidneys filter our blood. As the kidney is smaller, it contains less nephrons. Nephrons are the elements contained in our kidneys that filter the blood and create urine from the waste of the blood. Even if there are less nephrons in case of renal hypoplasia, the kidneys still work as they should. Hypoplasia can affect one kidney or both. It is not dangerous for the person who has it. However, in some cases, it can prevent the kidneys from working normally, which will provoke urinary problems or high blood pressure. As kidneys are complex organs, if the hypoplasia needs to be treated, the only solution is to remove the kidney affected, or consider a kidney transplant if both are affected by hypoplasia.

Other entries in link with this:

chronic kidney disease (27), vesicoureteral reflux (34)

Fiche n°25

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

HYPOTHYROÏDIE

Source CGSAP096

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
hypofonctionnement thyroïdien

Ce que les professionnels disent :

« [...] résulte de l'hypoactivité de la thyroïde qui provoque une diminution de la production d'hormones thyroïdiennes et un ralentissement des fonctions vitales. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'une anomalie hormonale (voir la fiche n° 4) caractérisée par un sous-fonctionnement de la glande thyroïde, ce qui va modifier le taux d'hormones thyroïdiennes dans le sang. [JC]

Pour aller plus loin :

les hormones sont des substances dans le corps qui produisent certains mécanismes corporels : contrôler le stress ou la température du corps, déclencher la fertilité, entre autres. Les hormones proviennent de plusieurs parties de notre corps. L'une d'elle s'appelle la glande thyroïde, elle est située au niveau du cou. Les hormones qu'elle sécrète régulent la croissance, le développement, l'utilisation d'énergie par le corps. Elles contrôlent la température du corps, le fonctionnement du système nerveux, la transformation des aliments en énergie. Lorsqu'une personne est atteinte d'hypothyroïdie, la thyroïde fonctionne moins, elle va produire moins d'hormones, ce qui influence les mécanismes corporels contrôlés par ces hormones. Des exemples de symptômes sont des frissons, de la fatigue, des difficultés à se concentrer. L'hypothyroïdie est dite « primaire » lorsque la thyroïde elle-même est en sous-fonctionnement. Elle est dite « secondaire » lorsqu'une autre glande hormonale, l'hypophyse, ne sécrète plus assez de TRH (l'hormone nécessaire au bon fonctionnement de la thyroïde). L'hypothyroïdie peut être soignée avec des hormones de synthèse pour compenser les hormones naturelles que la thyroïde ne produit plus.

Voir aussi les fiches :
anomalie hormonale (4)

Fiche n°25

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

HYPOTHYROIDISM

Source HMHM1500

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
underactive thyroid

What the professionals say:

"[...] common condition where the thyroid doesn't create and release enough thyroid hormone into your bloodstream."

Source INTERN14

To make it simple,

it is a hormonal abnormality (see entry n° 4) characterized by a slow functioning of the thyroid gland, which will have effect on the body, as the hormones produced by the thyroid control many mechanisms. [JC]

To add information:

hormones are substances in our body that induce specific actions (like controlling the reproductive system, stress, body temperature, the treatment of sugar in our blood). Hormones come from various organs located in different places in our body, and travel through blood. One of these organs is called "thyroid gland", it is located in the neck. The hormones released by the thyroid control growth and the use of energy by the body. They control the body temperature, the functioning of the nervous system, the transformation of food into energy. When one suffers from hypothyroidism, the thyroid gland is not working enough and does not produce enough hormones, which can influence various body mechanisms. Some examples of symptoms are feeling tired, being more sensible to cold or heat, gaining weight, among others. Hypothyroidism is said to be primary when the thyroid itself has trouble working effectively. It is said to be secondary when another hormonal gland, the pituitary gland, does not produce enough TRH (the hormone that allows the thyroid to work well). Hypothyroidism can be cured with what is called hormone replacement therapy: it is medication containing synthetic hormones to replace the natural ones that the thyroid stopped producing.

Other entries in link with this:
hormonal abnormality (4)

Fiche n°26

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

HYPOTONIE

Source CGSAP095

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
hypotonie musculaire, faible tonus musculaire

Ce que les professionnels disent :

« Les muscles du patient hypotonique sont mous et souples. L'hypotonie est dite axiale lorsqu'elle touche le tronc et périphérique lorsqu'elle touche un membre (le bras, le pied, la jambe). Selon le degré d'atteinte et selon les muscles touchés, cela peut avoir plusieurs conséquences : difficulté à tenir la tête, à se retourner, à s'asseoir, à s'alimenter, à respirer. »

Source INTERN23

Plus simplement dit,

il s'agit d'une anomalie orthopédique (voir fiche n° 5) caractérisée par une diminution de la force des muscles (qu'on appelle le tonus musculaire). [JC]

Pour aller plus loin :

lorsqu'une personne atteinte d'hypotonie va utiliser ses muscles, ils vont moins répondre, ou moins bien qu'ils ne le devraient. Les enfants hypotoniques sont parfois appelés « enfants chiffons » car ils n'ont pas assez de force pour maintenir leurs membres et ils paraissent « mous ». Les articulations peuvent aussi être plus souples que la moyenne, et parfois les muscles sont complètement immobiles. L'hypotonie peut être une malformation des muscles mêmes. Elle peut aussi provenir d'un problème nerveux : le cerveau transmet des messages aux muscles via les nerfs pour les faire bouger, mais les muscles ne reçoivent pas bien ces messages. Elle peut être présente dès la naissance chez une personne ; elle peut aussi provenir d'une maladie ou d'un accident (un AVC par exemple). L'hypotonie ne se guérit pas. Il existe cependant des soins qui peuvent empêcher des complications : ils peuvent aider les personnes à récupérer un petit peu d'autonomie, ou faire travailler les muscles pour éviter une atrophie totale (c'est-à-dire, quand les muscles ne bougent plus du tout).

L'inverse s'appelle « hypertonie », et elle a été décrite comme un autre symptôme du syndrome ADNP dans de rares cas.

L'hypotonie est parfois appelée « faible tonus musculaire », mais le faible tonus musculaire est en réalité un symptôme, l'hypotonie va se manifester physiquement par une baisse du tonus musculaire.

Voir aussi les fiches :

anomalie orthopédique (5), clinodactylie (9), démarche anormale (16), genu valgum (21), troubles musculosquelettiques (40)

Fiche n°26

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

HYPOTONIA

Source HMHM1498

Nom singulier

Peut aussi être appelé :

low muscle tone, muscle weakness, floppy infant syndrome

What the professionals say:

"[...] poor muscle tone. People diagnosed with hypotonia don't show resistance when joints in their body move. Muscle tone is the amount of resistance (tension) to the movement your muscles have at rest."

Source INTERN14

To make it simple,

it is an orthopedic impairment (see entry n° 5) characterized by a decrease of the strength of the muscles (called "muscle tone"), which makes the muscles seem soft, or prevents them from working well. [JC]

To add information:

muscle tone is what makes the muscles move, or remain in a position (to sit, or stay still). Someone affected with hypotonia will have trouble doing that, the muscle will not work as much as they should. Hypotonia is often called "floppy infant syndrome" because the limbs of kids affected with it appear droopy, like a doll. Joints can often be more flexible than usual, or muscles might not move at all. The origin of hypotonia can come from the muscle tone itself. It can also come from a nervous disability: the brain sends messages through the nerves to the muscles to make them move, but muscles do not receive these messages well. It can also be a birth defect, or it can come from a disease or an accident (like stroke). Hypotonia cannot be cured. Sometimes, treating the underlying cause (like the nervous disability) can improve it. In the other cases, some treatments and activities can help the persons recover a little bit of autonomy, or make the muscles work in order to avoid complete muscle atrophy (when they do not move at all).

The opposite of hypotonia is called "hypertonia", and it has also been described as a symptom of the ADNP syndrome in rare cases.

Hypotonia is often called "muscle weakness", but muscle weakness is a symptom, hypotonia will be manifested physically by a low muscle tone, by muscle weakness.

Other entries in link with this:

abnormal gait (16), clinodactyly (9), genu valgum (21), musculoskeletal disorders (40), orthopedic impairment (5)

Fiche n°27

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

INSUFFISANCE RÉNALE CHRONIQUE

Source CGSAP095

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
maladie rénale chroniquePeut être abrégé en :
IRC

Ce que les professionnels disent :

« [...] perte progressive et irréversible des fonctions des reins. »

Source LMDSB059

Plus simplement dit,

il s'agit d'une maladie des reins caractérisée par un sous-fonctionnement des reins, qui vont marcher de moins en moins bien, jusqu'à parfois ne plus fonctionner du tout. [JC]

Pour aller plus loin :

« chronique » est un mot qui décrit toutes les maladies « à vie », qui ne se guérissent pas complètement et avec lesquelles une personne doit vivre pendant toute sa vie. L'insuffisance rénale, c'est quand les reins ne fonctionnent pas bien. La mission des reins dans le corps est de filtrer le sang et de créer l'urine à partir des déchets qu'ils récoltent. Lorsque le rein ne fonctionne pas bien, les déchets ne sont pas filtrés et restent coincés dans l'organisme et l'eau du corps est moins bien éliminée. Les symptômes les plus courants de l'insuffisance rénale chronique sont une envie fréquente d'aller aux toilettes, des pieds, jambes et chevilles gonflés, des nausées (envie de vomir) et des prises de poids. La maladie rénale chronique est souvent une conséquence d'autres affections, comme le diabète (trop de sucre dans le sang) ou l'hypertension artérielle (augmentation de la pression du sang dans les vaisseaux sanguins). Les traitements de l'insuffisance rénale chronique dépendent de chaque cas. Changer de mode de vie ou traiter l'autre affection qui cause la maladie rénale chronique peut suffire. En revanche, dans les cas les plus graves, une dialyse sera nécessaire : il s'agit d'un traitement qui remplace ponctuellement le rein et trie les déchets du corps à sa place. Ce n'est qu'un traitement provisoire, car la meilleure option en cas de maladie rénale chronique grave reste la greffe de rein.

Voir aussi les fiches :

hypoplasie rénale (24), reflux vésico-urétéral (34)

Fiche n°27

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

CHRONIC KIDNEY DISEASE

Source KJCKD786

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
chronic kidney failure, chronic
renal disease

Peut être abrégé en :
CKD

What the professionals say:

"[...] there's damage to your kidneys and they aren't working as well as they should. "

Source INTERN14

To make it simple,

it is a disease affecting kidneys in which they do not work well or enough and will not do well their job of cleaning blood. [JC]

To add information:

“chronic” means that this disease cannot be cured; when it appears, the person will have to live with it its whole life, sometimes it will not change, sometimes it will improve a little, or get worse over time. A kidney disease means your kidneys are not working as they should. They will start to malfunction, and in some cases, they will slowly stop working at all. Their role in the body is to filter waste and the excess of fluid in your blood and eliminate these through urine. When kidneys are not working well, they cannot filter the blood properly, and the waste and fluids remain in the body. The most common symptoms are going to the toilets frequently, having too much or not enough urine, having swollen feet and ankles, having nausea, gaining weight. Chronic kidney disease can be caused by affections like diabetes (too much sugar in the blood), high blood pressure, vesicoureteral reflux (see entry n° 34). The treatments for chronic kidney disease change depending on each particular case. Sometimes, changing the lifestyle or treating the other affection causing chronic kidney disease will be enough. In the most severe cases, the doctors can do a dialysis: it is a procedure that will punctually filter blood and eliminate waste and fluids, as the kidneys are not doing it anymore. It is only a temporary option, because the best option in case of severe chronic kidney disease remains a kidney transplant.

Other entries in link with this:

renal hypoplasia (24), vesicoureteral reflux (34)

Fiche n°28

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

MALFORMATIONS CRÂNIO-FACIALES

Source ARQPN585

Nom féminin pluriel

Peut aussi être appelé :
malformations crâniofaciales, anomalies crâniofaciales, malformations
du visage et du crâne

Ce que les professionnels disent :

« [...] un groupe de défauts provoqués par une croissance et/ou un
développement anormaux de la tête et des tissus mous et/ou des os du
visage. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit de malformations qui touchent le crâne et le visage, qui sont souvent des malformations de naissance,
ou qui peuvent apparaître selon le mode de vie, des accidents, des maladies, etc. [JC]

Pour aller plus loin :

une malformation est une anomalie de développement d'une partie du corps. Les malformations crâniofaciales sont des malformations qui touchent le visage et la tête, qui peuvent concerner les os du visage, de la mâchoire ou du crâne, ainsi que les tissus mous (la peau, les cartilages du nez et des oreilles, les paupières, les lèvres, la langue). Des exemples courants sont les craniosténoses (fiche n° 12), la tête plate, le bec de lièvre, l'ensellure nasale (fiche n° 19), avoir des sourcils épais. Les malformations crâniofaciales sont le plus souvent des maladies de naissance. Elles peuvent aussi apparaître seules ou bien être liées à d'autres maladies (dans le cas du syndrome ADNP, par exemple). La plupart ne sont pas dangereuses, elles peuvent cependant représenter une gêne esthétique pour la personne qui en est atteinte, ou entraîner des complications au niveau de la vue ou du développement du cerveau. Certaines peuvent être corrigées par chirurgie réparatrice ou esthétique.

Voir aussi les fiches :

brachycéphalie (8), blépharophimosis (7), craniosténose (12), colobome (10), épicanthus (20), ensellure nasale (19), hypertélorisme (22), plagiocéphalie (31), télécanthus (37), ptosis (32)

Fiche n°28

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

CRANIOFACIAL MALFORMATIONS

Source INTERN06

Nom pluriel

Peut aussi être appelé :
craniofacial anomalies, craniofacial abnormalities

What the professionals say:

"[...] may include an abnormally small head (microcephaly); a wide nose with a low nasal bridge; a wide mouth with thick, prominent lips; thick eyebrows and eyelashes; and sparse scalp hair."

Source INTERN06

To make it simple,

it is malformations affecting the face and the skull, more precisely, bone, and soft tissues of the face and the head. [JC]

To add information:

a malformation is a defect in the body caused by an anomaly during the development. Craniofacial malformations are malformations affecting the face and the head. They can involve bones of the jaw, face, and head, as well as soft tissues (the skin, the cartilage of the nose and ears, the eyelids, the lips, the tongue). Common examples are craniosynostoses (see entry n° 12), flat head, cleft lip, saddle nose (see entry n° 19). Craniofacial malformations are most of the time birth defects. They can also appear by themselves, or they can be a part of another disease (like the ADNP syndrome, for instance). Most of them are not dangerous for the child, but they can create an esthetic discomfort. Some of these malformations can be corrected with esthetic or reconstructive surgery.

Other entries linked with this:

brachycephaly (8), blepharophimosis (7), craniosynostosis (12), coloboma (10), epicanthus (20), saddle nose (19), hypertelorism (22), plagiocephaly (31), telecanthus (37), ptosis (32)

Fiche n°29

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

NYSTAGMUS

Source CGSAP095

Nom masculin singulier

Peut aussi être appelé :
nystagme

Ce que les professionnels disent :

« [...] mouvements involontaires, répétitifs et saccadés d'un œil dans une direction, puis à un lent mouvement de l'œil dans l'autre direction. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'une anomalie des yeux qui provoque des mouvements involontaires rapides des yeux. [JC]

Pour aller plus loin :

le plus souvent, il touche les deux yeux. Il peut être dit « pendulaire » : les yeux se balancent dans un sens et dans l'autre, comme une pendule. Il peut aussi être « à ressort » : les yeux dérivent dans une direction ou vers un objet, puis reviennent dans leur position de départ. Selon le mouvement des yeux, on peut parler de nystagmus vertical (les yeux bougent de haut en bas), horizontal (les yeux bougent de gauche à droite ou bien de droite à gauche) ou rotatoire (aussi appelé « de torsion », les yeux bougent en faisant un cercle). Une partie précise du cerveau contrôle le mouvement des yeux ; un nystagmus peut se produire lorsque cette partie du cerveau ne fonctionne pas bien. Ce dysfonctionnement peut être de naissance ou bien il peut être causé par d'autres facteurs (si la personne est victime d'un accident, si elle consomme de l'alcool ou certaines drogues, si un dysfonctionnement apparaît plus tard dans le cerveau, ou si elle souffre d'une autre maladie qui peut provoquer un nystagmus). Dans certains cas, le nystagmus est léger et à peine perceptible. Dans d'autres cas, il est plus intense et il peut provoquer des problèmes de vue (une vision réduite, une perception de la profondeur et de la perspective faussée). Il peut aussi provoquer ce que les médecins appellent une oscillopsie : c'est quand le mouvement des yeux provoque une impression de déséquilibre. Le nystagmus ne peut pas se guérir. Il existe cependant des adaptations pour permettre à la personne atteinte par le nystagmus de vivre mieux. Des lunettes ou lentilles spéciales peuvent être portées pour améliorer la vue, certaines opérations peuvent corriger le fonctionnement des muscles qui contrôlent les mouvements des yeux pour essayer de les maintenir en place.

Voir aussi les fiches :

blépharophimosis (7), colobome (10), épicanthus (20), hypertélorisme (22), télécanthus (37), ptosis (32), troubles de la réfraction (39), strabisme (36), qui sont d'autres malformations ou anomalies de fonctionnement qui touchent les yeux.

Fiche n°29

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

NYSTAGMUS

Source INTERN09

Nom singulier

What the professionals say:

"[...] a condition where your eyes make rapid, repetitive, uncontrolled movements."

Source INTERN14

To make it simple,

it is an eye disorder which provokes symptoms of unintentional rapid movements of the eyes, which originates from an anomaly in the part of our brain controlling the movements of the eyes. [JC]

To add information:

most of the times, it touches both eyes. The nystagmus can be "horizontal" when the eyes move side-to-side, "vertical" when the eyes move up and down, or "rotary" or "torsional" when the eyes move in a circle. A part of the brain working with the ears called "vestibular system" controls the movements of the eyes. A nystagmus occurs when the vestibular system is not working well. This problem of the vestibular system can be a birth defect, or it can come from other factors (like an accident, a dysfunction in the brain or ears appearing later in life, consumption of alcohol or drugs, diseases). A nystagmus is not dangerous. In some cases, it is barely noticeable. In others, it will be intense enough to cause bad eyesight (a smaller vision, a false perception of depth and perspective). It can also cause what doctors call oscillopsia: it is the impression that things around are moving, causing a loss of balance. A nystagmus cannot be cured, but some adaptations or treatments can improve the way of life or decrease the symptoms. Glasses or lenses can better the eyesight, and some surgeries can correct the functioning of the muscles controlling the movement of the eyes.

Other entries in link with this:

blepharophimosis (7), coloboma (10), epicanthus (20), hypertelorism (22), telecanthus (37), ptosis (32), refractive disorders (39), strabismus (36), which are other eye defects, or defects of the functioning of the eye.

Fiche n°30

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

PERSISTANCE DU CANAL ARTÉRIEL

Source GOPCC175

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
canal artériel persistantPeut être abrégé en :
PCA

Ce que les professionnels disent :

« [...] se caractérise par la non-fermeture du vaisseau sanguin reliant l'artère pulmonaire et l'aorte (canal artériel), comme cela devrait être le cas, peu après la naissance. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'une malformation du cœur qui se traduit par un canal artériel (c'est-à-dire, un canal dans le cœur utile lors de la grossesse) qui devrait se reboucher seul après l'accouchement, mais qui ne se rebouche pas. [JC]

Pour aller plus loin :

le cœur est composé de vaisseaux et de chambres qui permettent la circulation du sang. Les deux vaisseaux principaux sont l'aorte (qui envoie le sang rempli d'oxygène dans tout le corps) et l'artère pulmonaire (qui récupère le sang vidé d'oxygène pour l'emmener dans les poumons où il sera rechargé en oxygène). Lorsque le fœtus est encore dans le ventre de la mère, l'oxygène provient du cordon ombilical et non des poumons qui ne fonctionnent pas encore. L'artère pulmonaire et l'aorte sont donc reliées par le canal artériel pour que le sang ne passe pas dans les poumons et circule directement entre le cœur, le cordon ombilical et le corps. Au moment de la naissance, les poumons prennent le relais sur le cordon ombilical pour recharger le sang en oxygène. Le canal artériel ne sert plus à rien, il va se refermer tout seul, et l'aorte et l'artère pulmonaire ne seront plus reliées. Il arrive cependant que le canal artériel ne se referme pas : c'est ce qu'on appelle la persistance du canal artériel. Le sang peut alors emprunter le canal artériel et créer une mauvaise circulation entre le cœur, les poumons et le reste du corps. La persistance du canal artériel n'est pas toujours diagnostiquée. Elle peut être sans danger pour l'enfant. Elle peut parfois entraîner des complications, comme un souffle au cœur (une sorte de bruit de sifflement lorsqu'on écoute la respiration au stéthoscope, qui traduit un mauvais fonctionnement du cœur). D'autres symptômes qui peuvent être observés sans examen approfondi sont une respiration rapide ou des difficultés à respirer, être fatigué facilement. La persistance du canal artériel pourra alors représenter un danger pour l'enfant. Pour traiter la persistance du canal artériel, certains médicaments peuvent être prescrits pour refermer le canal. Dans certains cas, le canal peut être refermé par chirurgie à l'aide d'un bouchon ou d'un autre dispositif spécialisé.

Voir aussi les fiches :

dysplasie valvulaire pulmonaire (17) et hypertrophie ventriculaire gauche (23), qui sont d'autres problèmes du cœur décrits dans ce glossaire.

Fiche n°30

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

PATENT DUCTUS ARTERIOSUS

Source INTERN06

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
patency of the ductus arteriosus,
persistent ductus arteriosusPeut être abrégé en :
PDA

What the professionals say:

"[...] a vascular structure that connects the proximal descending aorta to the roof of the main pulmonary artery near the origin of the left branch pulmonary artery. This essential fetal structure normally closes spontaneously after birth. After the first few weeks of life, persistence of ductal patency is abnormal."

Source SMPD1873

To make it simple,

it is a heart malformation characterized by the ductus arteriosus not closing up after birth, which can provoke a malfunctioning of the heart. [JC]

To add information:

the heart is made up of chambers and vessels that allow the blood to flow. The two main vessels of the heart are the aorta (which send the blood rich in oxygen into the whole body) and the pulmonary artery (which collects the blood poor in oxygen to transport it into the lungs where it will be recharged in oxygen). When the fetus is still in the womb, the lungs are not working yet, and the umbilical cord brings oxygen to the fetus. The aorta and the pulmonary artery are joined together with the ductus arteriosus to prevent blood from going into the lungs and create a blood flow between the body, the umbilical cord, and the heart. When the baby is born, the lungs start working and they will charge the blood in oxygen. The ductus arteriosus will close by its own as it is useless now; the aorta and the pulmonary artery will not be joined anymore. Sometimes, the ductus arteriosus does not close by itself: this is what we call a patent ductus arteriosus. This means that the blood can use this vessel instead of following the usual route, which will create a bad blood flow between the heart, the lungs, and the body. A patent ductus arteriosus is not always dangerous, sometimes it is not even diagnosed. But sometimes, it can create side-effects, like a weakened heart, being tired easily, having trouble breathing. In those cases, a patent ductus arteriosus can become dangerous for the child. To treat it, some medication can be prescribed to try to close the ductus arteriosus. In other cases, it will be closed by surgery with a type of plug, or another specialized device.

Other entries in link with this:

left ventricle hypertrophy (23) and pulmonary valve dysplasia (17), which are other heart diseases described in this glossary.

Fiche n°31

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

PLAGIOCÉPHALIE

Source CGSAP095

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
syndrome de la tête plate

Ce que les professionnels disent :

« Asymétrie crânienne découlant de forces qui déforment la boîte crânienne. »

Source CUPLA495

Plus simplement dit,

il s'agit d'un type de craniosténose, caractérisée par une suture prématurée des os du crâne situés sur les côtés de la tête. [JC]

Pour aller plus loin :

le crâne est fait de plusieurs os qui ne sont pas entièrement refermés ensemble à la naissance. Il reste au moment de la naissance des espaces vides (appelés « sutures ») entre les différents os du crâne qui vont se combler petit à petit lors de la croissance du bébé. Quand ces os se ferment plus tôt que prévu, le crâne en est alors déformé : on appelle cela la « craniosténose » (voir fiche n° 12). La plagiocéphalie est un type de craniosténose. Elle se produit si les os du crâne situés sur les côtés de la tête se referment prématurément : cela va alors donner à la tête une forme aplatie sur le côté et qui tire vers l'arrière. Cela se produit si le bébé dort en appui sur cette partie du crâne, ce qui va exercer une pression et forcer la fermeture des os (elle est alors dite « plagiocéphalie posturale »). Cela peut aussi être une anomalie de naissance : les sutures se referment trop tôt sans qu'il n'y ait eu de pression forcément (elle alors dite « plagiocéphalie synostosique »). Généralement, la plagiocéphalie, comme toutes les craniosténoses, n'est pas dangereuse. Il arrive qu'elle se résorbe toute seule si elle est posturale. Elle peut cependant impliquer une gêne esthétique pour la personne concernée si elle ne se résorbe pas, et elle doit quand même être surveillée pour s'assurer qu'il n'y a pas de défaut de développement du cerveau au fur et à mesure que le crâne se développe.

Attention, à ne pas confondre avec la brachycéphalie (fiche n° 8) : il s'agit d'une autre forme de craniosténose dans laquelle d'autres os du crâne se referment prématurément, ce qui donne une autre forme au crâne.

Voir aussi les fiches :

brachycéphalie (8), craniosténose (12), malformations crânio-faciales (28)

Fiche n°31

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

PLAGIOCEPHALY

Source INTERN04

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
flat head syndrome

What the professionals say:

"Asymmetric head shape, which is usually a combination of unilateral occipital flattening with ipsilateral frontal prominence, leading to rhomboid cranial shape."

Source INTERN08

To make it simple,

it is a type of craniosynostosis characterized by a flattening of the sides of the head, which gives an uncommon shape to the head. [JC]

To add information:

indeed, the skull is made up of different bones that are not completely joint together at birth. The spaces between the different bones (called "sutures") will close up as the baby grows. But sometimes, they close sooner than they should, which will deform the shape of the head: this is called craniosynostosis (see entry n° 12). Plagiocephaly is a type of craniosynostosis in which the bones located on the sides of the head close up too early, which gives a flat shape to the sides of the head, pulling on the back of the head as well. The bones of the skull can joint prematurely because the baby sleeps mainly with its head resting on the sides, which will create pressure and lead to the bones to joint too early (this is called "positional plagiocephaly"). But sometimes the bones joint with no apparent reason, without pressure being applied to them particularly (this is called "congenital plagiocephaly"). Plagiocephaly, as any craniosynostosis is not dangerous for the baby, but it needs to be monitored to avoid brain complications when the skull develops. It can disappear by itself if it is positional. Even if it is not dangerous, it can create an esthetic discomfort to the person when they grow up.

Be careful, do not mistake brachycephaly (entry n° 8) and plagiocephaly: both are craniosynostoses, but other bones of the skull close up too early in brachycephaly, which gives the skull a different shape.

Other entries in link with this:

brachycephaly (8), craniofacial malformations (28), craniosynostosis (12)

Fiche n°32

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

PTOSIS

Source CGSAP096

Nom masculin singulier

Peut aussi être appelé :

chute du bord des paupières, ptose palpébrale, blépharoptose (ancien nom)

Ce que les professionnels disent :

« [...] un affaissement anormal de la paupière supérieure lié à un déficit d'action de l'une des composantes ou de l'ensemble du muscle releveur de la paupière supérieure »

Source INTERN24

Plus simplement dit,

il s'agit d'une anomalie de fonctionnement des yeux caractérisée par une paupière qui tombe. [JC]

Pour aller plus loin :

le ptosis provient d'un défaut des muscles qui maintiennent la paupière ouverte. Il empêche l'œil d'être ouvert en grand. Le ptosis peut avoir plusieurs origines. Il peut être de naissance. Il peut aussi apparaître au cours de la vie à cause d'un accident, d'une maladie, ou du vieillissement. La plupart du temps, le ptosis est unilatéral (il touche un seul œil) ; cependant il peut aussi être bilatéral (c'est-à-dire, toucher les deux yeux). Le ptosis n'est pas dangereux, il peut cependant occasionner une gêne visuelle ou esthétique puisque la paupière recouvre une partie de l'œil. Dans certains cas plus graves, la paupière ne s'ouvre pas du tout. Elle recouvre donc la totalité de l'œil et celui-ci est alors totalement aveugle. Pour mieux voir, certaines personnes vont pencher la tête en arrière ou hausser les sourcils, ce qui peut créer des douleurs dans la tête et le cou sur le long-terme. Le ptosis peut être corrigé avec une opération.

Voir aussi les fiches :

blépharophimosis (7), colobome (10), épicanthus (20), hypertélorisme (22), télécanthus (37), nystagmus (29), troubles de la réfraction (39), strabisme (36), qui sont d'autres défaut de l'œil ou anomalies de fonctionnement qui touchent l'œil.

Fiche n°32

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

PTOSIS

Source INTERN03

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
drooping of the eyelid, blepharoptosis, droopy eyelid

What the professionals say:

"[...] an upper eyelid that is positioned lower than normal, which narrows the vertical dimension of the palpebral fissure."

Source SDCOP483

To make it simple,

it is a malformation of the eyes characterized by a droopy eyelid ("palpebral fissure" means "opening of the eyelid"), which can provoke eyesight problems. [JC]

To add information:

it comes from a default of the muscles maintaining the eyelid open. It can be a birth defect, or it can appear during life because of an accident, a disease, or because of age. Most of the time, a ptosis is unilateral, meaning it only affects one eye. However, it can also be bilateral, meaning it affects both eyes. A ptosis is not dangerous, but it can create a visual discomfort, or an esthetic discomfort. In some cases, the child will tilt their head or raise their eyebrows to try to see better, which can cause head and neck aches over time. There are various degrees of drooping, from a small one creating only a slight closing of the eye, to a more important ptosis blocking the vision completely. A ptosis can be corrected with surgery.

Other entries in link with this:

blepharophimosis (7), coloboma (10), epicanthus (20), hypertelorism (22), telecanthus (37), nystagmus (29), refractive disorders (39), strabismus (36), which are other malformations or functioning defects affecting the eye.

Fiche n°33

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

REFLUX GASTRO-OESOPHAGIEN

Source CGSAP095

Nom masculin singulier

Peut aussi être appelé :
brûlures d'estomac, remontées
acidesPeut être abrégé en :
RGO

Ce que les professionnels disent :

« [...] passage à travers le cardia d'une partie du contenu gastrique dans l'œsophage provoquant alors des symptômes ou des complications. »

Source SJRG1591

Plus simplement dit,

il s'agit d'une anomalie gastrique causée par un défaut du sphincter séparant l'estomac et l'œsophage, qui se traduit par une remontée du contenu de l'estomac dans l'œsophage. [JC]

Pour aller plus loin :

quand on avale les aliments, ils passent dans un long tube appelé « œsophage » qui va les emmener dans l'estomac. Le contenu de l'estomac est acide pour pouvoir désintégrer les aliments, et la muqueuse interne de l'estomac est une muqueuse spéciale résistante à cette acidité. L'intérieur de l'œsophage n'est pas résistant à l'acidité du contenu de l'estomac. C'est pourquoi au bout de l'œsophage se trouve un muscle appelé « sphincter » qui a pour but de refermer le passage entre l'estomac et l'œsophage. Lorsque l'on avale, ce sphincter s'ouvre pour laisser passer les aliments, puis se referme pour pas que le contenu de l'estomac ne ressorte. Il arrive que ce sphincter ne fonctionne pas correctement : le contenu acide de l'estomac va alors remonter dans l'œsophage. C'est cela qu'on appelle le « reflux gastro-œsophagien » (« gastro » correspond à l'estomac et « œsophagien » à l'œsophage). Comme la muqueuse à l'intérieur de l'œsophage ne résiste pas à l'acidité de l'estomac, cela va provoquer des douleurs qui ressemblent un peu à des brûlures (ce sont les brûlures d'estomac). Le reflux gastro-œsophagien est dit « physiologique » lorsqu'il n'est pas dangereux et qu'il ne produit des remontées acides que de temps à autres. Dans les cas les plus graves, le reflux gastro-œsophagien devient une maladie qui peut durer dans le temps et provoquer des complications ou des lésions (c'est-à-dire des changements du fonctionnement normal de l'œsophage) : il est alors dit « pathologique », ou « reflux gastro-œsophagien chronique ». Le défaut d'ouverture du sphincter ne peut pas être traité. Il existe cependant des traitements pour soulager les différentes complications que le reflux gastro-œsophagien pathologique peut entraîner (comme les douleurs ou les lésions).

Fiche n°33

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

GASTROESOPHAGEAL REFLUX

Source GSND2644

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
acid refluxPeut être abrégé en :
GER

What the professionals say:

"A condition in which the stomach contents leak backwards from the stomach into the esophagus through the lower esophageal sphincter."

Source INTERN08

To make it simple,

it is a gastric abnormality in which the content of the stomach leaks back into the esophagus, which will cause some type of burning sensation, and can become more serious over time. [JC]

To add information:

when we swallow food, it goes through a long tube called esophagus to get to the stomach. The stomach contains an acid to disintegrate food and allow a better digestion, and the inside skin of the stomach is resistant to that acid. However, the inside of the esophagus is not resistant to that acid. That is why the esophagus ends up with a sphincter, a muscle that opens and closes to maintain that barrier between the acid of the stomach and the non-resisting internal wall of the esophagus. But sometimes, that sphincter does not work well, and the acid content of the stomach will go back up into the esophagus: this is called gastroesophageal reflux, or acid reflux. This will cause pain and some type of "burning", as the esophagus is not resistant to the acidity of the stomach. This can happen only punctually and not cause too much pain. But it can also happen more regularly, cause more pain, and last longer: it is then called "gastroesophageal reflux disease", or GERD. GERD will provoke side-effects and even lesions, that is, a changing of the normal functioning of the esophagus. The problem of opening of the sphincter cannot be cured, but some medication and lifestyle adaptations can relieve the pain of lesions and side-effects caused by the gastroesophageal reflux.

Fiche n°34

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

REFLUX VÉSICO-URÉTÉRAL

Source CGSAP095

Nom masculin singulier

Peut aussi être appelé :
reflux urinairePeut être abrégé en :
RVU

Ce que les professionnels disent :

« [...] intrusion d'urine vésicale au niveau du haut appareil urinaire par défaillance de la jonction urétérovésicale (sic)."

Source PAPC1598

Plus simplement dit,

il s'agit d'une maladie urinaire caractérisée par la remontée de l'urine dans l'uretère, voire jusque dans les reins. [JC]

Pour aller plus loin :

les reins ont pour mission de créer l'urine à partir des déchets du sang. Ils transmettent ensuite l'urine dans la vessie à travers un canal appelé uretère, et la vessie va relâcher de l'urine de temps en temps lorsqu'elle est trop pleine (c'est à ce moment-là que l'on va aux toilettes). Le passage entre l'uretère et la vessie (appelé « jonction urétéro-vésicale ») est fait de manière que l'urine ne puisse circuler que dans un seul sens pour rentrer dans la vessie et y rester. Il arrive cependant que des malformations de naissance affectent la jonction urétéro-vésicale. La circulation de l'urine peut alors être faussée, et l'urine peut remonter dans l'uretère, et même jusqu'au rein. C'est ce qu'on appelle un reflux vésico-urétéral (« vésico » désigne la vessie, « urétéral » désigne l'uretère). Le reflux vésico-urétéral ne provoque pas de symptômes chez la personne concernée. En revanche, il peut provoquer des infections urinaires récurrentes sur le long terme. Si le reflux vésico-urétéral persiste sans être soigné, il peut endommager les uretères et les reins, ce qui peut provoquer de l'hypertension (une augmentation de la pression du sang dans les vaisseaux sanguins) et une insuffisance rénale (voir fiche n° 27). Dans certains cas, le reflux vésico-urétéral va disparaître seul. S'il ne disparaît pas, il peut être soigné avec des médicaments qui vont arrêter le reflux et soulager les éventuelles complications (comme des douleurs ou de la fièvre causées par les infections urinaires). Dans des cas plus graves de reflux vésico-urétéral, une opération sera nécessaire pour corriger la circulation de l'urine.

Voir aussi les fiches :

cryptorchidie (14, un autre problème dit « uro-génital », c'est-à-dire, qui affecte les systèmes urinaire et génital), hypoplasie rénale (24), insuffisance rénale chronique (27)

Fiche n°34

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

VESICoureTERAL REFLUX

Source WFVER847

Nom singulier

Peut être abrégé en :
VUR

What the professionals say:

"[...] abnormal retrograde flow of urine from the bladder into the ureter and possibly the kidney."

Source GMVER413

To make it simple,

it is a urinary disorder characterized by a backward flow of urine into the ureter, and even the kidneys, due to a default of the junction mechanism of the ureters. [JC]

To add information:

the kidneys create urine from the waste of the blood. Then, they send urine into the bladder through tubes called ureters, and the bladder will release some urine when it is full (that is when we go to the toilets). The ureters and the bladder are linked by what's called the ureterovesical junction, and it makes the urine go in one unique direction, preventing it from going back into the ureters. However, this junction can be affected by birth defects that will allow the urine to flow back up in the ureters, and sometimes even to the kidneys. This is called vesicoureteral reflux. The vesicoureteral reflux itself does not create any symptoms, but it can provoke infections of the urinary tract. If the vesicoureteral reflux is not treated and keeps creating infections, it can create damage to the ureters and the kidneys, and develop high blood pressure and chronic kidney disease (see entry n° 27). The vesicoureteral reflux can disappear by itself, but if it does not, it can be cured with medication to stop the reflux and to help with complications (like fever or pain caused by the urinary tract infections). For the most serious cases of vesicoureteral reflux, a surgery can be necessary to bring back the right flow of urine.

Other entries in link with this :

cryptorchidism (14, both are "urogenital disorders", that is, disorders affecting the urinary and genital systems), renal hypoplasia (24), chronic kidney disease (27)

Fiche n°35

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

STÉRÉOTYPIE

Source CGSAP095

Nom féminin singulier

Peut aussi être appelé :
comportements stéréotypés, comportements répétitifs, comportements répétitifs et restreints

Ce que les professionnels disent :

« [...] des comportements réguliers ou répétitifs que plusieurs personnes autistes utilisent. »

Source INTERN25

Plus simplement dit,

il s'agit d'un trouble du comportement classique chez la personne autiste caractérisé par de petits comportements ou gestes que la personne va faire en répétition sur une courte période de temps. [JC]

Pour aller plus loin :

on appelle aussi cela des comportements répétitifs et restreints. Les gestes sont plus ou moins automatiques, et une personne autiste va les réaliser en réaction à des événements ou à des frustrations, ou pour communiquer, ou en réaction à un ressenti sensoriel qu'elle ne sait pas gérer. Elle va aussi parfois les réaliser « juste comme ça », parce qu'elle en ressent l'envie et le besoin, sans raison apparente. Des exemples de comportements stéréotypés sont le flapping (agiter vite les mains), le balancing (balancer son corps), tourner en rond. Ils peuvent aussi être des sons ou des phrases répétées, ou bien porter un intérêt particulier pour un seul objet, voire une partie d'un objet. La stéréotypie n'est pas vraiment une maladie, mais plutôt une manière de vivre sa maladie. Beaucoup de médecins s'accordent pour dire qu'il ne faut pas chercher à arrêter les comportements stéréotypés, ils sont bénéfiques pour la personne autiste. Si certains comportements ou gestes deviennent inadaptés à un contexte social (un enfant qui ressent une envie soudaine de hurler dans un magasin), le parent peut lui proposer un comportement stéréotypé alternatif qui convient mieux au moment présent.

Voir aussi les fiches :

agressivité (1) et comportements sexuels inappropriés (11), qui sont d'autres troubles du comportement décrits dans ce glossaire et qui sont communs chez la personne autiste, et donc chez la personne atteinte du syndrome ADNP.

Fiche n°35

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

STEREOTYPY

Source RVSRB527

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
stereotyped behavior, stereotyped movements, repetitive behavior,
repetitive and restrictive behavior

What the professionals say:

"[...] semi-voluntary repetitive movements that are a prominent clinical feature of autism spectrum disorder. They are described in first-person accounts by people with autism as relaxing and that they help focus the mind and cope in overwhelming sensory environments."

Source MBRSA001

To make it simple,

it is a behavior disorder very common in autistic people, used as a response to events or situations that an autistic person does not always know how to react to. [JC]

To add information,

it is little movements or behaviors that will be done in repetition over a short period of time. They are also called repetitive and restrictive behaviors. These movements are more or less automatic, and an autistic person will do them as a reaction to a frustration or a sensory input that they do not know how to deal with, or as a way to communicate. Sometimes, they do it just because they need to, without any event to trigger it. Some examples can be flapping their hands, rocking their body back and forth, walking on their toes, spinning round. It can be repeated sounds or bits of sentences, or it can be showing interest for a particular object or a part of an object, lining objects or toys, dropping things to watch them fall. Stereotypy is not a disorder, but rather a way to live with the disorder. It should not be stopped as it is beneficial for an autistic person. If some behaviors or movements become inappropriate to the social context (like a kid feeling the sudden need to shout in a supermarket), the parent should not try to stop him, but rather to offer him an alternative stereotyped behavior that corresponds better to the context.

Voir aussi les fiches :

aggression (1) and inappropriate sexual behaviors (11), two other behavior disorders described in this glossary that are common in autistic people, and so, people with the ADNP syndrome.

Fiche n°36

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

STRABISME

Source CGSAP095

Nom masculin singulier

Peut aussi être appelé :
loucher

Ce que les professionnels disent :

« [...] mauvais alignement des yeux qui entraîne une perte du parallélisme normal du regard. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'une anomalie des yeux caractérisée par une déviation des yeux, qui provient d'un défaut de fonctionnement des muscles qui stabilisent le regard. [JC]

Pour aller plus loin :

en effet, plusieurs muscles contrôlent les mouvements de nos yeux ; ils sont censés travailler en coordination pour concentrer la vision des deux yeux sur un même point, mais il arrive que ces muscles ne fonctionnent pas bien. Les yeux ne vont alors pas regarder dans la même direction : c'est ce qu'on appelle le strabisme. Le strabisme peut être une malformation de naissance. Il n'est pas dangereux pour la vie de la personne qui en est atteinte. Il faut cependant le surveiller car il peut causer divers problèmes de vue : si les deux yeux ne se concentrent pas sur un même point et qu'ils renvoient une image différente au cerveau, le cerveau peut ignorer un des deux yeux pour obtenir une seule image. Dans certains cas, le cerveau va maintenir les deux images et la personne va donc voir deux images différentes. Le strabisme peut être corrigé avec des lunettes de correction ou des exercices pour faire travailler les muscles. Dans certains cas, une opération sera nécessaire pour améliorer l'alignement des yeux. Il existe plusieurs types de strabismes selon la direction dans laquelle les yeux dévient : divergent quand un œil dévie vers l'extérieur, convergent quand l'œil dévie vers l'intérieur, vertical lorsqu'un œil dévie vers le haut ou vers le bas. Le strabisme peut être unilatéral (il touche un seul œil) ou bilatéral (il touche les deux yeux).

Le synonyme « loucher » est beaucoup utilisé dans la vie courante, mais il ne correspond pas vraiment à la réalité du strabisme puisque les yeux ne dévient pas que vers l'intérieur, mais aussi vers l'extérieur, vers le haut, ou vers le bas.

Fiche n°36

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

STRABISMUS

Source HMHM1498

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
crossed-eyes, eye misalignment

What the professionals say:

"A misalignment of the eyes so that the visual axes deviate from bifoveal fixation."

Source INTERN08

To make it simple,

it is an eye disorder characterized by a deviation of the eyes that can provoke various eyesight problems.
[JC]

To add information:

there are several muscles controlling the movements of the eyes. These muscles are supposed to work in coordination to focus the vision on a same spot. For various reasons, these muscles can malfunction. As a consequence, the eyes will not be looking in the same direction: this is strabismus. It can be a birth defect. It can also appear later in life. Strabismus is not dangerous, but it has to be monitored because it can cause problems with the vision. For instance, if both eyes do not concentrate on the same thing and do not send the same image to the brain, the brain might ignore one of the eyes to maintain one unique image, or the brain can maintain the vision of both eyes and the person will see both images. Strabismus can be corrected with glasses or lenses, or with exercises to train the muscles of the eye. Some cases of strabismus require surgery to correct the alignment of the eyes. There are several types of strabismus depending on the direction of the eyes: upwards, downwards, outwards, or inwards. Strabismus can be unilateral (it only affects one eye) or bilateral (it affects both).

The synonym "crossed-eyes" is used a lot in the everyday life, but it does not really correspond to the reality of strabismus because the eyes do not only deviate towards one another, but also apart from one another, upwards, or downwards.

Fiche n°37

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

TÉLÉCANTHUS

Source CGSAP095

Nom masculin singulier

Ce que les professionnels disent :

« Augmentation excessive de la distance entre les commissures palpébrales médiales. »

Source INTERN26

Plus simplement dit,

le télécanthus est une malformation de naissance des yeux caractérisée par un écartement des coins internes des yeux (appelés « commissures palpébrales médiales »). [JC]

Pour aller plus loin :

les coins internes des yeux sont plus écartés qu'ils ne le devraient, mais les distances entre les pupilles et entre les autres parties des yeux sont normales, il n'y a que la distance entre les deux coins internes des yeux qui est augmentée. Cela donne une impression d'œil « petit » ou « raccourci ». Le télécanthus n'est pas dangereux pour la vie de la personne qui en est atteinte. Il n'est pas douloureux. Il peut dans certains cas causer des problèmes de vue. Il peut être soigné par chirurgie en cas de gêne esthétique ou pour corriger les problèmes de vue.

Attention, il ne faut pas confondre le télécanthus et l'hypertélorisme (fiche n° 22). Dans le cas du télécanthus, la racine du nez est large car les yeux sont raccourcis, la distance entre les coins internes des yeux est augmentée, mais la distance entre les deux pupilles ne change pas ; alors que dans l'hypertélorisme, la racine du nez est élargie car les deux yeux entiers sont écartés l'un de l'autre.

Voir aussi les fiches :

blépharophimosis (7), colobome (10), épicanthus (20), hypertélorisme (22), ptosis (32), nystagmus (29), troubles de la réfraction (39), strabisme (36), qui sont d'autres malformations des yeux ou anomalies de fonctionnement qui touchent les yeux.

Fiche n°37

29/08/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

TELECANTHUS

Source SWTHS536

Nom singulier

What the professionals say:

"[...] an increased distance between the inner corners of your eyelids."

Source INTERN14

To make it simple,

it is a birth defect characterized by an increased distance between the internal corners of the eyes, causing a wide root of the nose and small eyes. [JC]

To add information:

the internal corners of the eyes are wider apart, which makes the root of the nose wider too, but the distance between the pupils and the other parts of the eye are normal. Only the distance between the two inner corners is increased, which gives the impression of a small or shortened eye. Telecanthus is not dangerous, nor painful, but it can create bad eyesight or other vision problems. It can be treated with surgery in case of esthetic discomfort or to correct the vision problems.

Do not mistake hypertelorism (entry n° 22) and telecanthus. For telecanthus, the root of the nose is larger than usual because the eyes are shorter than they should, the distance between both internal corners of the eye is increased, but not the distance between both pupils; whereas for hypertelorism, the root of the nose is larger because both eyes are entirely moved apart from one another.

Other entries in link with this:

blepharophimosis (7), coloboma (10), epicanthus (20), hypertelorism (22), ptosis (32), nystagmus (29), refractive disorders (39), strabismus (36), which are other malformations and defects of functioning affecting the eye.

Fiche n°38

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

TROUBLE DE DÉFICIT DE L'ATTENTION AVEC OU SANS HYPERACTIVITÉ

Source CGSAP095

Nom masculin singulier

Peut aussi être appelé :
trouble déficitaire de l'attentionPeut être abrégé en :
TDAH

Ce que les professionnels disent :

« [...] une faible attention ou une attention de courte durée et/ou [...] une activité excessive ainsi qu'une impulsivité inappropriée à l'âge de l'enfant qui affecte ses fonctions ou son développement. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit d'un trouble du neurodéveloppement (c'est-à-dire du développement cérébral, de la pensée, de l'apprentissage), caractérisé par un manque d'attention et des difficultés à se concentrer, principalement. [JC]

Pour aller plus loin :

les personnes qui en sont atteintes ont du mal à maintenir leur attention sur une même tâche pendant longtemps. Elles vont être déconcentrées, elles vont commencer à faire autre chose sans finir leur première tâche, elles auront du mal à comprendre et à suivre les instructions, à s'organiser. Ce trouble peut s'accompagner d'hyperactivité. Une personne atteinte d'hyperactivité est parfois comparée à « une pile électrique », elle bouge sans cesse, elle a du mal à attendre son tour, elle manque de patience. L'hyperactivité s'accompagne parfois d'impulsivité. Les causes du TDAH ne sont pas connues. Il s'agit d'un trouble du comportement, qui est souvent détecté lors de l'enfance et qui va suivre la personne tout au long de sa vie. Le TDAH ne peut pas être soigné complètement. Il existe cependant des médicaments qui peuvent calmer l'enfant et l'aider à se concentrer sur une seule tâche. Il existe aussi des thérapies comportementales pour aider la personne atteinte de TDAH à vivre avec ses symptômes. Le TDAH n'est pas dangereux, mais il affecte la vie de la personne concernée.

Voir aussi les fiches :

déficience intellectuelle (15) et dysrégulation émotionnelle (18), qui sont d'autres troubles du neurodéveloppement décrits dans ce glossaire.

Fiche n°38

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

ATTENTION-DEFICIT / HYPERACTIVITY DISORDER

Source CGSAP094

Nom singulier

Peut aussi être appelé :
attention deficit hyperactivity
disorderPeut être abrégé en :
ADHD

What the professionals say:

"[...] manifests at age 2-3 years or by first grade at the latest. The main symptoms are distractibility, impulsivity, hyperactivity, and often trouble organizing tasks and projects, difficulty going to sleep, and social problems from being aggressive, loud, or impatient."

Source INTERN08

To make it simple,

it is a neurodevelopmental disorder (that is, a disorder affecting the development of the brain, of thinking, and learning), that characterizes in a lack of attention and difficulty to focus, as well as impulsivity sometimes. [JC]

To add information:

people with ADHD have trouble focusing on one same task for a long time. They will not be concentrated, they will start several things at once without finishing one, they will have trouble learning and following instructions, organizing. The attention-deficit disorder can be accompanied by hyperactivity. Someone who is hyperactive will have trouble remaining still, they will always move, they will have trouble with patience. Hyperactivity is often accompanied by impulsivity, so the person can also have issues managing their behavior. Causes for ADHD are not known. It is a behavior disorder detected during childhood that will often last into adulthood. It cannot be completely cured. But there is medication that will help the kid remain calm and focused on one task. There are also behavior therapies that can help the ADHD person to live better with the symptoms. ADHD is not dangerous, but it will have lifelong consequences on the person who has it.

Other entries in link with this:

emotional dysregulation (18) and intellectual deficiency (15), which are neurodevelopmental disorder described in this glossary.

Fiche n°39

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

TROUBLES DE LA RÉFRACTION

Source CGSAP096

Nom masculin pluriel

Peut aussi être appelé :
troubles de l'acuité visuelle, amétropies

Ce que les professionnels disent :

« Dans les troubles de la réfraction, les rayons de la lumière entrant dans l'œil ne convergent pas sur la rétine, causant une vision floue. »

Source INTERN11

Plus simplement dit,

il s'agit de troubles qui touchent le système qui nous permet de voir et qui se caractérisent par des problèmes de vue. [JC]

Pour aller plus loin :

notre œil capte les rayons lumineux de l'extérieur. En passant sur une partie de notre œil qui est bombée, les rayons lumineux se rejoignent en un seul endroit. Lorsqu'une personne a une vue normale, cet endroit où les rayons se rejoignent se trouve sur la paroi au fond de notre œil appelée la rétine. Les récepteurs sur la rétine vont interpréter les rayons lumineux qu'ils reçoivent pour fabriquer une image dans notre cerveau. C'est comme ça que l'on est capable de voir. Il arrive que les rayons ne se rencontrent pas tous au même endroit sur la rétine. Les récepteurs vont alors recevoir plusieurs rayons lumineux et créer dans le cerveau un mélange de ces rayons lumineux. Cela va créer différents troubles qu'on appelle les « troubles de la réfraction » (ils sont plus communément appelés « problèmes de vue »). Les symptômes des troubles de la réfraction sont une vision floue ou déformée. Les exemples les plus courants sont la myopie (les objets situés loin apparaissent flous), l'hypermétropie (les objets situés proches apparaissent flous), l'astigmatisme, ou la presbytie. Les causes des troubles de la réfraction peuvent être des malformations de l'œil, la vieillesse, des facteurs externes (comme une utilisation prolongée d'écrans ou un accident qui va déformer l'œil). Les troubles de la réfraction peuvent être corrigés avec des lunettes de vue, des lentilles de contact, ou une opération pour ne pas avoir à porter de lunettes ou de lentilles.

Fiche n°39

10/07/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

REFRACTIVE DISORDERS

Source HSCPR101

Nom pluriel

Peut aussi être appelé :
refractive errors, abnormalities of refraction

What the professionals say:

"[...] extremely common eye conditions that make your vision blurry."

Source INTERN14

To make it simple,

they are disorders affecting the system that allow to see that are characterized by a bad eyesight, and that come from a problem with the reception of light beams in the eyes. [JC]

To add information:

indeed, the eye receives light beams from the outside. These light beams are deviated by a bulged part of the eye making them gather in one single spot. This spot where the light beams gather is on the wall at the back of the eye called "retina". The retina will send information to the brain about the light beams it receives; and finally, the brain will construct an image with this information: this is how we are able to see. But sometimes, the light beams do not gather in one unique spot on the retina. The retina will then receive various light information and send various information to the brain. The brain will create multiple images based on this various information it receives. This bad gathering of the light beams will create various disorders called "refractive disorders" (they are more commonly called "bad eyesight"). The symptoms are a blurry or distorted eyesight. The most common examples are myopia (the objects that are far are seen blurry), hyperopia (the objects that are close are seen blurry), as well as astigmatism or presbyopia. Refractive disorders can be caused by a malformation of the eye, age, or external factors (like using screen devices too much when we are young, or an accident that will misshape the eye). Refractive disorders can be corrected with glasses, lenses, or a surgery to avoid wearing glasses or lenses.

Fiche n°40

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

TROUBLES MUSCULOSQUELETTIQUES

Source HRTMS035

Nom masculin pluriel

Peut être abrégé en :
TMS

Ce que les professionnels disent :

« [...] pathologies des tissus mous (muscles, tendons, nerfs). »

Source CLTMS426

Plus simplement dit,

il s'agit de troubles qui touchent le système musculosquelettique, c'est-à-dire le système qui permet de maintenir et de déplacer le corps. [JC]

Pour aller plus loin :

le système musculosquelettique se compose des os et des muscles, ainsi que des tissus conjonctifs (les tissus qui maintiennent les organes et les autres tissus du corps ensemble), des tendons, des ligaments, des articulations, des nerfs. Les troubles musculosquelettiques provoquent dans le corps de la raideur, des douleurs, une perte de force. Des exemples courants sont des tendinites, le syndrome du canal carpien, l'arthrose, l'arthrite, le mal de dos, se casser un os. Ces maladies ne sont généralement pas dangereuses, mais elles sont douloureuses pour la personne qui en est atteinte.

Voir aussi les fiches :

anomalie orthopédique (5), clinodactylie (9), démarche anormale (16), genu valgum (21), hypotonie (26)

Fiche n°40

18/06/2024

Auteur : JC

Domaine : ADNP

Sous-domaine : symptômes

MUSCULOSKELETAL DISORDERS

Source VVML1344

Nom pluriel

Peut aussi être appelé :
musculoskeletal impairment,
musculoskeletal abnormalitiesPeut être abrégé en :
MSDs

What the professionals say:

"[...] diverse conditions affecting bones, joints, muscles, and connective tissues. These disorders may result in pain and loss of function and are among the most disabling and costly conditions."

Source NAMUD233

To make it simple,

it is disorders affecting the musculoskeletal system, that is, the system made from bones and soft tissues that maintains and moves the body. [JC]

To add information:

the musculoskeletal system is made up of bones and muscles, as well as the connective tissue (the tissue that maintains the organs and the other tissues of the body together), tendon, ligaments, joints, and nerves. Musculoskeletal disorders can lead to stiffness, pain, and a loss of strength. Some common examples are tendonitis, carpal tunnel syndrome, arthrosis, arthritis, back pain, breaking a bone. These disorders are generally not dangerous, but they can cause pain for the person who has them.

Other entries in link with this:

abnormal gait (16), clinodactyly (9), genu valgum (21), hypotonia (26), orthopedic impairment (5)

BIBLIOGRAPHIE

Références académiques codées du glossaire :

Les documents académiques cités dans le glossaire sont triés par ordre alphabétique des codes sources.

- ACDTM149** – Assaiante, C., et B. Chabrol. 2010. « Développement et troubles de la marche chez l'enfant ». *Revue Neurologique* 166 (2): 149-57. <https://doi.org/10.1016/j.neurol.2009.10.014>.
- ARRED498** – Aldea, Mirela A., et Kenneth G. Rice. 2006. « The role of emotional dysregulation in perfectionism and psychological distress ». *Journal of Counseling Psychology* 53 (4): 498-510. <https://doi.org/10.1037/0022-0167.53.4.498>.
- ARQPN585** – Arnaud, E. 2014. « Quelques particularités du nez dans les malformations crânio-faciales (fentes labio-palatines exclues) ». *Annales de Chirurgie Plastique Esthétique, La rhinoplastie du nez normal et du nez malformatif*, 59 (6): 585-91. <https://doi.org/10.1016/j.anplas.2014.08.003>.
- CDCMP042** – Captier, G., D. Dessauges, M. Bigorre, M. C. Picot, C. Gossard, et N. Leboucq. 2010. « CL152 - Modèle pathogénique des déformations du crâne: plagiocéphalie et brachycéphalie ». *Archives de Pédiatrie, Congrès des Sociétés de Pédiatrie - Supplementary abstracts*, 17 (6, Supplement 1): 42. [https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(10\)70372-9](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(10)70372-9).
- CDGRH091** – Cain, Jason E., Valeria Di Giovanni, Joanna Smeeton, et Norman D. Rosenblum. 2010. « Genetics of Renal Hypoplasia: Insights Into the Mechanisms Controlling Nephron Endowment ». *Pediatric Research* 68 (2): 91-98. <https://doi.org/10.1203/PDR.0b013e3181e35a88>.
- CGSAP093** – Cravero, C., I. Gozes, C. Herman, A. Verloes, V. Guinchat, L. Diaz, A. Mandel, J. Levine, et D. Cohen. 2020. « Le syndrome ADNP (protéine neuroprotectrice dépendante de l'activité) lié à la déficience intellectuelle et aux troubles du spectre autistique : une revue de la littérature ». *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence* 68 (2): 93-99. <https://doi.org/10.1016/j.neurenf.2020.01.003>.
- CGSAP094** – -----
- CGSAP095** – -----
- CGSAP096** – -----
- CLHDA002** – Chen, Li-Juan, Zhong-Min You, Wen-Hong Chen, Si Yang, Chun-Chen Feng, Hai-Yong Wang, Ting Wang, et Yuan-Yuan Zhu. 2023. « Helsmoortel-van der Aa syndrome in a Chinese pediatric patient due to ADNP nonsense mutation: A case report ». *Frontiers in Pediatrics* 11: 1-7. <https://doi.org/10.3389/fped.2023.1122513>.
- CLTMS426** – Caroly, Sandrine, et Aurélie Landry. 2016. « Troubles musculo-squelettiques (TMS) ». In *Psychologie du Travail et des Organisations*, 426-28. Psycho Sup. Paris: Dunod. <https://doi.org/10.3917/dunod.valle.2016.01.0426>.

- CUPLA495** – Cummings, Carl, Société canadienne de pédiatrie, et Comité de la pédiatrie communautaire. 2011. « La plagiocéphalie positionnelle ». *Paediatrics & Child Health* 16 (8): 495-96. <https://doi.org/10.1093/pch/16.8.495>.
- DBOPP180** – DENIS, Danièle, Emmanuel BUI QUOC, et Aurore AZIZ-ALESSI. 2017. « Ophtalmologie pédiatrique ». Rapport SFO 2017. Ophtalmologie pédiatrique. Société Française d'Ophtalmologie. https://www.em-consulte.com/em/SFO/2017/file_10007.html.
- DCRED808** – D'Agostino, Alessandra, Serena Covanti, Mario Rossi Monti, et Vladan Starcevic. 2017. « Reconsidering Emotion Dysregulation ». *Psychiatric Quarterly* 88 (4): 807-25. <https://doi.org/10.1007/s11126-017-9499-6>.
- DPPSN253** – De Peuffelhoux, L., M. Ferneiny, S. Leclerc Mercier, C. Méni, O. Boccara, E. Bourdon Lanoy, S. Fraitag, S. Hadj-Rabia, et C. Bodemer. 2014. « Particularités du syndrome de Netherton dans les premiers mois de vie : étude d'une cohorte de 50 patients ». *Annales de Dermatologie et de Vénérologie*, Journées Dermatologiques de Paris 2014, 141 (12, Supplement): S253. <https://doi.org/10.1016/j.annder.2014.09.074>.
- DPQCF103** – Dhellemmes, P, P Pellerin, M Vinchon, et N Capon. 2002. « Quand et comment faut-il opérer une craniosténose ? » *Annales Françaises d'Anesthésie et de Réanimation* 21 (2): 103-10. [https://doi.org/10.1016/S0750-7658\(01\)00501-9](https://doi.org/10.1016/S0750-7658(01)00501-9).
- GMVER413** – Greenbaum, Larry A., et Hrair-George O. Mesrobian. 2006. « Vesicoureteral Reflux ». *Pediatric Clinics* 53 (3): 413-27. <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2006.02.010>.
- GOPCC175** – Gournay, V. 2017. « Prise en charge du canal artériel du prématuré : une approche factuelle ». *Archives de Pédiatrie, Néonatalogie*, 24 (2): 175-79. <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2016.11.017>.
- GRGVG151** – Greene, W B. 1994. « Genu varum and genu valgum in children ». *Instructional course lectures* 43 (janvier): 151-59.
- HMHM1497** – Huynh, Minh-Tuan, Elise Boudry-Labis, Alfred Massard, Caroline Thuillier, Bruno Delobel, Bénédicte Duban-Bedu, et Catherine Vincent-Delorme. 2018. « A heterozygous microdeletion of 20q13.13 encompassing ADNP gene in a child with Helsmoortel-van der Aa syndrome ». *European journal of human genetics: EJHG* 26 (10): 1497-1501. <https://doi.org/10.1038/s41431-018-0165-8>.
- HMHM1498** – -----
- HMHM1500** – -----
- HMHM1501** – -----
- HOSUA930** – Hua, Meiling, Anthony O. Odibo, George A. Macones, Kimberly A. Roehl, James P. Crane, et Alison G. Cahill. 2010. « Single Umbilical Artery and Its Associated Findings ». *Obstetrics & Gynecology* 115 (5): 930-34. <https://doi.org/10.1097/AOG.0b013e3181da50ed>.
- HRTMS035** – Ha, Catherine, et Yves Roquelaure. 2010. « Troubles musculo-squelettiques d'origine professionnelle en France. Où en est-on aujourd'hui ? » *Bulletin Epidémiologique Hebdomadaire - BEH*, n° 5-6: 35.

- HSCPR101** – Handayani-Ariestanti, T., I. Supradnya-Anom, et I. Pemayun-Dewayani. 2012. « Characteristic of patients with refractive disorder at Eye Clinic of Sanglah General Hospital Denpasar, Bali-indonesia period of 1st january – 31st december 2011 ». *Bali Medical Journal* 1 (3): 101-7.
- KEAMM383** – Kébir, O., Z. El~Hechmi, H. Kébir, et M. Hssaïri. 2006. « Les anomalies morphologiques mineures dans la schizophrénie : étude d’une population tunisienne ». *Annales Médico-psychologiques, revue psychiatrique* 164 (5): 383-87. <https://doi.org/10.1016/j.amp.2005.05.012>.
- KESBA001** – Kellaher, Denise C. 2015. « Sexual Behavior and Autism Spectrum Disorders: an Update and Discussion ». *Current Psychiatry Reports* 17 (4): 1-8. <https://doi.org/10.1007/s11920-015-0562-4>.
- KJCKD786** – Kalantar-Zadeh, Kamyar, Tazeen H. Jafar, Dorothea Nitsch, Brendon L. Neuen, et Vlado Perkovic. 2021. « Chronic kidney disease ». *The Lancet* 398 (10302): 786-802. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(21\)00519-5](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(21)00519-5).
- KLCRA065** – Klein, M. R. 1961. « La Craniosténose ». *Neurochirurgia* 4 (1): 65-82. <https://doi.org/10.1055/s-0028-1095457>.
- LMDSB059** – Lacour, Bernard, et Ziad Massy. 2013. « Diagnostic, suivi biologique de l’insuffisance rénale chronique et prise en charge de l’insuffisance rénale chronique terminale ». *Revue Francophone des Laboratoires, Rein et pathologies* (1), 2013 (451): 59-73. [https://doi.org/10.1016/S1773-035X\(13\)71996-8](https://doi.org/10.1016/S1773-035X(13)71996-8).
- MBRSA001** – McCarty, Meredith J., et Audrey C. Brumback. 2021. « Rethinking Stereotypes in Autism ». *Seminars in Pediatric Neurology, Historical notes and contemporary topics in Pediatric Neurology*, 38 (100897): 1-9. <https://doi.org/10.1016/j.spen.2021.100897>.
- MSSM1343** – Mancuso, Melodee, Pamela Smith, Sandra Illig, Carl V Granger, Vera A Gonzales, Richard T Linn, et Kenneth J Ottenbacher. 2003. « Satisfaction with medical rehabilitation in patients with orthopedic impairment ». *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation* 84 (9): 1343-49. [https://doi.org/10.1016/S0003-9993\(03\)00144-8](https://doi.org/10.1016/S0003-9993(03)00144-8).
- MSSMP264** – Merrill, W. H., J. R. Stewart, J. W. Hammon, R. J. Boucek, et H. W. Bender. 1986. « Surgical management of patients with pulmonary valve dysplasia ». *The Annals of Thoracic Surgery* 42 (3): 264-68. [https://doi.org/10.1016/s0003-4975\(10\)62731-2](https://doi.org/10.1016/s0003-4975(10)62731-2).
- MUEPT359** – Mustardé, J. C. 1964. « EPICANTHUS AND TELECANTHUS ». *International Ophthalmology Clinics* 4 (2): 359.
- NAMUD233** – National Academies of Sciences, Engineering, Health and Medicine Division, Board on Health Care Services, et Committee on Identifying Disabling Medical Conditions Likely to Improve with Treatment. 2020. « Musculoskeletal Disorders ». In *Selected Health Conditions and Likelihood of Improvement with Treatment*. National Academies Press (US). <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559512/>.
- PAPC1598** – Peycelon, M., et G. Audry. 2009. « Place de la chirurgie dans la prise en charge du reflux vésico-urétéral de l’enfant ». *Archives de Pédiatrie* 16 (12): 1598-1602. <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2009.07.017>.
- PRISB017** – Philo, S. W., M. F. Richie, et M. J. Kaas. 1996. « Inappropriate sexual behavior ». *Journal of Gerontological Nursing* 22 (11): 17-22. <https://doi.org/10.3928/0098-9134-19961101-07>.

- RBLVH350** – Rawlins, John, Amit Bhan, et Sanjay Sharma. 2009. « Left ventricular hypertrophy in athletes ». *European Journal of Echocardiography* 10 (3): 350-56. <https://doi.org/10.1093/ejehocardi/jep017>.
- RKCEN352** – Rašić, Ivan, Andro Košec, et Alan Pegan. 2018. « Correction de l'ensellure nasale par greffe semi-lunaire de cartilage de conque ». *Annales françaises d'Oto-rhino-laryngologie et de Pathologie Cervico-faciale* 135 (5): 352-55. <https://doi.org/10.1016/j.aforl.2018.04.003>.
- RKSCC357** – Rašić, I., A. Košec, et A. Pegan. 2018. « Semilunar conchal cartilage graft in saddle nose reconstruction ». *European Annals of Otorhinolaryngology, Head and Neck Diseases* 135 (5): 357-60. <https://doi.org/10.1016/j.anorl.2017.09.012>.
- RVSRB527** – Rapp, John T., et Timothy R. Vollmer. 2005. « Stereotypy I: A review of behavioral assessment and treatment ». *Research in Developmental Disabilities* 26 (6): 527-47. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2004.11.005>.
- SDCOP483** – SooHoo, Jeffrey R., Brett W. Davies, Felicia D. Allard, et Vikram D. Durairaj. 2014. « Congenital ptosis ». *Survey of Ophthalmology* 59 (5): 483-92. <https://doi.org/10.1016/j.survophthal.2014.01.005>.
- SJRG1591** – Sabaté, Jean-Marc, Pauline Jouët, et Benoit Coffin. 2006. « Reflux gastro-œsophagien ». *LA REVUE DU PRATICIEN* 56 (septembre): 1591-96.
- SISOHYP** – Sirkek, Buntly, et Gitanjali Sood. 2024. « Hypertelorism ». In *StatPearls*. [EN LIGNE]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560705/>.
- SMPD1873** – Schneider, Douglas J., et John W. Moore. 2006. « Patent Ductus Arteriosus ». *Circulation* 114 (17): 1873-82. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.105.592063>.
- SWTHS536** – Stevens, C. A., et R. S. Wilroy. 1988. « The Telecanthus-Hypospadias Syndrome. » *Journal of Medical Genetics* 25 (8): 536-42. <https://doi.org/10.1136/jmg.25.8.536>.
- UHEY2201** – Utheim, T., R. R. Hodges, et D. A. Dartt. 2014. « The Eyelid ». In *Pathobiology of Human Disease*, édité par Linda M. McManus et Richard N. Mitchell, 2201-15. San Diego: Academic Press. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-386456-7.04712-2>.
- VVML1344** – Valachi, BETHANY, et KEITH Valachi. 2003. « Mechanisms leading to musculoskeletal disorders in dentistry ». *The Journal of the American Dental Association* 134 (10): 1344-50. <https://doi.org/10.14219/jada.archive.2003.0048>.
- WDSMC498** – Watkins, Levi, James S. Donahoo, Don Harrington, J. Alex Haller, et Catherine A. Neill. 1977. « Surgical Management of Congenital Pulmonary Valve Dysplasia ». *The Annals of Thoracic Surgery* 24 (6): 498-507. [https://doi.org/10.1016/S0003-4975\(10\)63448-0](https://doi.org/10.1016/S0003-4975(10)63448-0).
- WFVER847** – Williams, Gabrielle, Jeffery T. Fletcher, Stephen I. Alexander, et Jonathan C. Craig. 2008. « Vesicoureteral Reflux ». *Journal of the American Society of Nephrology* 19 (5): 847. <https://doi.org/10.1681/ASN.2007020245>.
- WORH2647** – Woolf, Adrian S. 2006. « Renal Hypoplasia and Dysplasia: Starting to Put the Puzzle Together ». *Journal of the American Society of Nephrology* 17 (10): 2647. <https://doi.org/10.1681/ASN.2006080841>.

ZBNNS465 – Zannolli, Raffaella, Sabrina Buoni, Margherita de Santi, Clelia Miracco, Giuseppina Vonella, Maria Tassini, Antonio Vivi, et al. 2008. « New neurocutaneous syndrome with defect in cell trafficking and melanosome pathway: The future challenge ». *Brain and Development* 30 (7): 461-68. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2007.12.008>.

ZLOFD659 – Zilber, S., M. Larrouy, L. Sedel, et R. Nizard. 2004. « Ostéotomie fémorale distale de varisation pour genu valgum invalidant: Résultats à long terme et revue de la littérature ». *Revue de Chirurgie Orthopédique et Réparatrice de l'Appareil Moteur* 90 (7): 659-65. [https://doi.org/10.1016/S0035-1040\(04\)70727-8](https://doi.org/10.1016/S0035-1040(04)70727-8).

Références internet du glossaire :

Les sites internet cités dans le glossaire sont triés par ordre numérique des codes sources.

INTERN01 – Site Orphanet français,

- *Syndrome ADNP* [EN LIGNE], 01/2019. Disponible sur : <https://www.orpha.net/fr/disease/detail/404448> (consulté le 09/04/2024).
- *Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus* [EN LIGNE], 03/2020. Disponible sur : <https://www.orpha.net/fr/disease/detail/126> (consulté le 16/04/2024).

INTERN02 – *Helsmoortel-Van der Aa, syndrome de* [EN LIGNE], Syndromes et Maladies rares en pédiatrie : anesthésie, Université catholique de Louvain, décembre 2023. Disponible sur : <https://sites.uclouvain.be/anesthweekly/MRP/index.html?Helsmoortel-VanDerAaSyndromeDe> (consulté le 09/04/2024).

INTERN03 – *ADNP syndrome (Helsmoortel-Van der Aa syndrome (HVDAS))* [EN LIGNE], brochure de Understanding Rare Chromosome and Gene Disorders, s. d. Disponible sur : <https://rarechromo.org/media/information/Chromosome%2020/ADNP%20syndrome%20FTNW.pdf> (consulté le 16/04/2024).

INTERN04 – *HELSMOORTELVAN DER AA SYNDROME; HVDAS* [EN LIGNE], OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), 17/09/2021. Disponible sur : <https://omim.org/entry/615873> (consulté le 16/04/2024).

INTERN05 – Site Orphanet anglais :

- *ADNP syndrome* [EN LIGNE], 01/2019. Disponible sur : <https://www.orpha.net/en/disease/detail/404448> (consulté le 09/04/2024).
- *Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome* [EN LIGNE], 03/2020. Disponible sur : <https://www.orpha.net/en/disease/detail/126> (consulté le 16/04/2024).

INTERN06 – *ADNP Syndrome* [EN LIGNE], NORD (National Organization for Rare Disorders), 11/03/2019. Disponible sur : <https://rarediseases.org/rare-diseases/adnp-syndrome/> (consulté le 09/04/2024).

INTERN07 – *ADNP syndrome* [EN LIGNE], MedlinePlus, s. d. Disponible sur : <https://medlineplus.gov/genetics/condition/adnp-syndrome/> (consulté le 09/04/2024).

INTERN08 – *ADNP syndrome* [EN LIGNE], Genetic and Rare Diseases Information Center, 02/2024. Disponible sur : <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/12931/adnp-syndrome> (consulté le 09/04/2024).

INTERN09 – *ADNP SYNDROME / HVDAS* [EN LIGNE], ADNP Kids, s. d. Disponible sur : <https://www.adnpkids.com/> (consulté le 09/04/2024).

INTERN10 – *Autisme : réagir face à une crise d'agressivité ou de violence* [EN LIGNE], Autisme Info Service, s. d. Disponible sur : <https://www.autismeinfoservice.fr/adapter/professionnels-sante/agressivite-violence> (consulté le 16/04/2024).

INTERN11 – Version professionnelle et grand public du Manuel MSD,

- *Présentation des malformations congénitales* [EN LIGNE], 04/2022. Disponible sur : <https://www.msdmanuals.com/fr/accueil/probl%C3%A8mes-de-sant%C3%A9->

- [infantiles/pr%C3%A9sentation-des-malformations-cong%C3%A9nitales/pr%C3%A9sentation-des-malformations-cong%C3%A9nitales](#) (consulté le 16/04/2024).
- *Troubles endocriniens* [EN LIGNE], 04/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/troubles-hormonaux-et-m%C3%A9taboliques/biologie-du-syst%C3%A8me-hormonal/troubles-endocriniens?query=troubles%20endocriniens> (consulté le 16/04/2024).
 - *Malformations oculaires congénitales* [EN LIGNE], 09/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/professional/p%C3%A9diatrie/anomalies-craniofaciales-et-musculosquelettiques-cong%C3%A9nitales/malformations-oculaires-cong%C3%A9nitales> (consulté le 16/04/2024).
 - *Troubles convulsifs* [EN LIGNE], 03/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/troubles-du-cerveau,-de-la-moelle-%C3%A9pini%C3%A8re-et-des-nerfs/troubles-convulsifs/troubles-convulsifs> (consulté le 16/04/2024).
 - *Déficit intellectuel* [EN LIGNE], 02/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/probl%C3%A8mes-de-sant%C3%A9-infantiles/troubles-de-l-apprentissage-et-du-d%C3%A9veloppement/d%C3%A9ficit-intellectuel?query=handicap%20intellectuel> (consulté le 16/04/2024).
 - *Troubles de la marche chez les personnes âgées* [EN LIGNE], 06/2021. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/la-sant%C3%A9-des-personnes-%C3%A2g%C3%A9es/troubles-de-la-marche-chez-les-personnes-%C3%A2g%C3%A9es/troubles-de-la-marche-chez-les-personnes-%C3%A2g%C3%A9es?query=trouble%20de%20la%20marche> (consulté le 16/04/2024).
 - *Jambes arquées et genoux cagneux* [EN LIGNE], 09/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/probl%C3%A8mes-de-sant%C3%A9-infantiles/malformations-cong%C3%A9nitales-du-visage,-des-os,-des-articulations-et-des-muscles/jambes-arqu%C3%A9es-et-genoux-cagneux> (consulté le 16/04/2024).
 - *Anomalies rénales* [EN LIGNE], 08/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/professional/p%C3%A9diatrie/anomalies-r%C3%A9nales-et-g%C3%A9nito-urinaires-cong%C3%A9nitales/anomalies-r%C3%A9nales?query=hypoplasie%20r%C3%A9nale> (consulté le 16/04/2024).
 - *Hypothyroïdie* [EN LIGNE], 09/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/troubles-hormonaux-et-m%C3%A9taboliques/troubles-de-la-thyro%C3%AFde/hypothyro%C3%AFdie?query=hypothyro%C3%AFdie> (consulté le 16/04/2024).
 - *Revue générale des anomalies craniofaciales congénitales* [EN LIGNE], 09/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/professional/p%C3%A9diatrie/anomalies-craniofaciales-et-musculosquelettiques-cong%C3%A9nitales/revue-g%C3%A9n%C3%A9rale-des-anomalies-craniofaciales-cong%C3%A9nitales?query=anomalie%20craniofaciale> (consulté le 16/04/2024).
 - *Paralysies du regard conjugué* [EN LIGNE], 01/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/troubles-du-cerveau,-de-la-moelle-%C3%A9pini%C3%A8re-et-des-nerfs/maladies-des-nerfs-cr%C3%A2niens/paralysies-du-regard-conjugu%C3%A9> (consulté le 16/04/2024).
 - *Persistance du canal artériel* [EN LIGNE], 04/2023. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/probl%C3%A8mes-de-sant%C3%A9-infantiles/malformations-cong%C3%A9nitales-du-c%C5%93ur/persistance-du-canal-art%C3%A9riel> (consulté le 16/04/2024).

- *Strabisme* [EN LIGNE], 02/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/professional/p%C3%A9diatrie/d%C3%A9ficiences-et-affections-de-%C5%93il-chez-enfant/strabisme> (consulté le 16/04/2024).
- *Trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH)* [EN LIGNE]. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/probl%C3%A8mes-de-sant%C3%A9-infantiles/troubles-de-l-apprentissage-et-du-d%C3%A9veloppement/trouble-d%C3%A9ficit-de-l-attention-avec-hyperactivit%C3%A9-tdah> (consulté le 16/04/2024).
- *Cryptorchidie* [EN LIGNE], 08/2022. Disponible sur <https://www.msmanuals.com/fr/professional/p%C3%A9diatrie/anomalies-r%C3%A9nales-et-%C3%A9nito-urinaires-cong%C3%A9nitales/cryptorchidie> (consulté le 17/06/2024).
- *Présentation des troubles de la réfraction* [EN LIGNE], 04/2022. Disponible sur : <https://www.msmanuals.com/fr/accueil/troubles-oculaires/troubles-de-la-r%C3%A9fraction/pr%C3%A9sentation-des-troubles-de-la-r%C3%A9fraction> (consulté le 16/04/2024).

INTERN12 – site du Centers for Disease Control and Prevention :

- *Birth Defects Surveillance Toolkit, Chapter 1.4 Congenital Anomalies – Definitions* [EN LIGNE], 19/11/2020. Disponible sur : <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/surveillancemanual/chapters/chapter-1/chapter1-4.html> (consulté le 16/04/2024).
- *Facts about Craniosynostosis* [EN LIGNE], 28/06/2023. Disponible sur : <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/craniosynostosis.html> (consulté le 17/04/2024).

INTERN13 – Deuxième avis,

- *Maladies de la peau* [EN LIGNE], s. d. Disponible sur : <https://www.deuxiemeavis.fr/famille/maladies-de-la-peau> (consulté le 16/04/2024).
- *Clinodactylie* [EN LIGNE], 12/12/2023. Disponible sur : <https://www.deuxiemeavis.fr/pathologie/clinodactylie> (consulté le 16/04/2024).

INTERN14 – Site de la Cleveland Clinic :

- *Skin diseases* [EN LIGNE], 10/06/2021. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/21573-skin-diseases> (consulté le 16/04/2024).
- *Gait Disorders and Abnormalities* [EN LIGNE], 22/02/2023. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/21092-gait-disorders> (consulté le 17/04/2024).
- *Hormonal Imbalance* [EN LIGNE], 04/04/2022. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22673-hormonal-imbalance> (consulté le 16/04/2024).
- *Clinodactyly* [EN LIGNE], 21/02/2022. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22411-clinodactyly> (consulté le 16/04/2024).
- *Coloboma* [EN LIGNE], 27/12/2024. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22682-coloboma> (consulté le 16/04/2024).
- *Intellectual Disability* [EN LIGNE], 25/05/2023. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/25015-intellectual-disability-id> (consulté le 17/04/2024).
- *Saddle Nose* [EN LIGNE], 10/05/2023. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/24978-saddle-nose> (consulté le 17/04/2024).
- *Left Ventricular Hypertrophy* [EN LIGNE], 20/09/2021. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/21883-left-ventricular-hypertrophy> (consulté le 18/04/2024).
- *Hypothyroidism* [EN LIGNE], 19/04/2020. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/12120-hypothyroidism> (consulté le 18/04/2024).

- *Hypotonia in Babies* [EN LIGNE], 29/12/2021. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22223-hypotonia-in-babies> (consulté le 18/04/2024).
- *Chronic Kidney Disease* [EN LIGNE], 07/05/2023. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/15096-chronic-kidney-disease> (consulté le 18/04/2024).
- *Nystagmus* [EN LIGNE], 04/10/2024. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22064-nystagmus> (consulté le 18/04/2024).
- *Telecanthus* [EN LIGNE], 29/11/2022. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/24483-telecanthus> (consulté le 22/04/2024).
- *Refractive Errors* [EN LIGNE], 29/09/2022. Disponible sur : <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/24224-refractive-errors> (consulté le 22/04/2024).

INTERN15 – *Quels sont les problèmes orthopédiques les plus courants* [EN LIGNE], HJ Hospitals, 22/03/2022. Disponible sur : <https://www.hjhospitals.org/fr/blog/quels-sont-les-probl%C3%A8mes-Orthop%C3%A9diques-les-plus-courants> (consulté le 16/04/2024).

INTERN16 – *What is Orthopedic Impairment* [EN LIGNE], OPAOrtho (Orthopedic Physician Associates), 24/12/2022. Disponible sur : <https://www.opaortho.com/what-is-orthopedic-impairment/> (consulté le 16/04/2024).

INTERN17 - *Artère ombilicale unique* [EN LIGNE], Aly Abbara, 14/04/2023. Disponible sur : https://www.al-abbara.com/echographie/Atlas_echographie/pages/serie_02/artere_ombilicale_unique.html (consulté le 16/04/2024).

INTERN18 – *Single umbilical artery* [EN LIGNE], Safer Care Victoria, 12/2020. Disponible sur : <https://www.safercare.vic.gov.au/best-practice-improvement/clinical-guidance/neonatal/single-umbilical-artery> (consulté le 16/04/2024).

INTERN19 – *Brachycéphalie* [EN LIGNE], Filière Santé Maladies Rares TêteCou, 29/06/2022. Disponible sur : <https://www.tete-cou.fr/pathologies/malformations-craniofaciales/brachycephalie> (consulté le 16/04/2024).

INTERN20 – *Traitement de la dysrégulation émotionnelle* [EN LIGNE], Blake Psychology, s. d. Disponible sur : <https://www.blakepsychology.com/fr/services/traitement-dysregulation-emotionnelle/> (consulté le 17/04/2024).

INTERN21 – *Knock Knees (Genu Valgum)* [EN LIGNE], Nemours Children’s Health, 04/2020. Disponible sur : <https://kidshealth.org/en/parents/knock-knees.html> (consulté le 17/04/2024).

INTERN22 – *Hypertrophie du cœur* [EN LIGNE], Cœur et AVC, s.d. Disponible sur : <https://www.coeuretavc.ca/fr-ca/maladies-du-coeur/problemes-de-sante/hypertrophie-du-coeur/> (consulté le 18/04/2024).

INTERN23 – *Hypotonie* [EN LIGNE], Elsan, s. d. Disponible sur : <https://www.elsan.care/fr/pathologie-et-traitement/glossaire-medical/rhumatologie/hypotonie> (consulté le 18/04/2024).

INTERN24 - *Ptosis* [EN LIGNE], Centre Ophtalmologique Jean Jaurès, s.d. Disponible sur : <https://www.centreophtalmologiejeanjaures.fr/pathologies-ophtalmologiques/pathologies-des-paupieres/traitement-paupiere-qui-tombe-ptosis.html> (consulté le 22/04/2024).

- INTERN25** – *Comportements stéréotypés* [EN LIGNE], Autisme 1, 2, 3, s.d. Disponible sur : <https://autisme123.com/quest-ce-que-lautisme/comportements-stereotypes/> (consulté le 22/04/2024).
- INTERN26** – *télécanthus* [EN LIGNE], Dictionnaire médical de l'Académie de Médecine, 1971. Disponible sur : <https://www.academie-medecine.fr/le-dictionnaire/index.php?q=t%C3%A9l%C3%A9canthus> (consulté le 22/04/2024).
- INTERN27** – *Vie affective, sexuelle et autisme* [EN LIGNE], Groupement National centres de ressources autisme, s. d. Disponible sur : <https://gncra.fr/autisme/vie-affective-et-sexuelle/> (consulté le 16/05/2024).
- INTERN28** – *Brachycephaly* [EN LIGNE], Technology in Motion, s. d. Disponible sur : <https://www.technologyinmotion.com/head-abnormalities/brachycephaly> (consulté le 17/06/2024).
- INTERN29** – Types of Seizures [EN LIGNE], Johns Hopkins Medicine, s.d. Disponible sur : <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/epilepsy/types-of-seizures#:~:text=A%20seizure%20is%20a%20burst,sensations%20or%20states%20of%20awareness> (consulté le 17/06/2024).

Sources francophones qui ont été consultées mais qui n'ont pas été citées dans le glossaire :

Les documents suivants ont été consultés pour la réalisation du glossaire mais ils n'ont pas été cités. Ils sont triés dans l'ordre alphabétique du nom du document. Les sources non-académiques qui proviennent d'internet sont précédées de la mention « Internet ».

Internet – Carole Herman a tout sacrifié pour son fils malade [EN LIGNE], collection *Les figures de l'Express*, l'Express, 06/12/2018. Disponible sur : https://www.lexpress.fr/sciences-sante/sante/carole-herman-son-fils-souffre-d-une-maladie-incurable_2051091.html (consulté le 16/04/2024).

Internet – Colobomes [EN LIGNE], Syndicat National des Ophtalmologistes de France, s. d. Disponible sur : <https://www.snof.org/encyclopedie/colobomes> (consulté le 16/05/2024).

Internet – Déficience intellectuelle [EN LIGNE], Les trésors en éducation spécialisée, s. d. Disponible sur : <https://educationspecialisee.ca/deficience-intellectuelle/#:~:text=La%20personne%20qui%20pr%C3%A9sente%20une,agit%20d'un%20C3%A9tat%20permanent> (consulté le 16/05/2024).

Internet – Dérèglement hormonal [EN LIGNE], Livi, s.d. Disponible sur : <https://www.livi.fr/sante/dereglement-hormonal/> (consulté le 13/05/2024).

Internet – Hypertrophie ventriculaire gauche [EN LIGNE], Humanitas, s. d. Disponible sur : <https://www.humanitas.net/fr/diseases/hypertrophie-ventriculaire-gauche/> (consulté le 16/05/2024).

Internet – Hypotonie musculaire [EN LIGNE], Santé sur le net, 23/09/2020. Disponible sur : <https://www.sante-sur-le-net.com/maladies/neurologie/hypotonie-musculaire/> (consulté le 22/05/2024).

Internet – Insuffisance rénale chronique [EN LIGNE], Vidal, s. d. Disponible sur : <https://www.vidal.fr/maladies/reins-voies-urinaires/insuffisance-renale-chronique.html> (consulté le 22/05/2024).

Jean, C., A. Dupré, C. Carrier. 1969. « L'artère ombilicale unique : étude de 112 observations ». *Canadian Medical Association Journal*, 100 : 1088-1091.

Internet – La thyroïde [EN LIGNE], Société Canadienne du cancer, 11/2021. Disponible sur : <https://cancer.ca/fr/cancer-information/cancer-types/thyroid/what-is-thyroid-cancer/the-thyroid#:~:text=Les%20cellules%20C%20de%20la,les%20reins%20dans%20l'urine> (consulté le 16/05/2024).

Internet – Le genou valgum [EN LIGNE], Pied Réseaux, 26/07/2023. Disponible sur : <https://piedreseau.com/problemes/genou-valgum/> (consulté le 16/05/2024).

Internet - Le projet Chatounets : les stéréotypies [EN LIGNE], Comprendre l'autisme, 15/09/2020. Disponible sur : <https://comprendrelautisme.com/le-projet-chatounets-les-stereotypies/> (consulté le 29/05/2024).

Internet – Le syndrome ADNP [EN LIGNE], Amis de ADNP France, s. d. Disponible sur : <https://adnp-france.fr/le-syndrome-adnp/> (consulté le 16/04/2024).

Internet – Maladies de la peau, Sommaire [EN LIGNE], Dermato Info, s.d. Disponible sur : <https://dermato-info.fr/fr/sommaire/les-maladies-de-la-peau> (consulté le 13/05/2024).

Internet – Nystagmus définition causes traitement [EN LIGNE], Elsan care, 17/11/2022. Disponible sur : <https://www.elsan.care/fr/pathologie-et-traitement/maladies-des-yeux/nystagmus-definition-causes-traitements> (consulté le 28/05/2024).

Internet – Plagiocéphalie [EN LIGNE], Filière Santé Maladies Rares Tête Cou, s. d. Disponible sur : <https://www.tete-cou.fr/pathologies/malformations-craniofaciales/plagiocephalie> (consulté le 28/05/2024).

Internet – Quels sont les problèmes orthopédiques les plus courants ? [EN LIGNE], HJ Hospitals, 22/03/2022. Disponible sur : <https://www.hjhospitals.org/fr/blog/quels-sont-les-probl%C3%A8mes-Orthop%C3%A9diques-les-plus-courants> (consulté le 15/05/2024).

Sources anglophones qui ont été consultées mais qui n'ont pas été citées dans le glossaire :

Les documents suivants ont été consultés pour la réalisation du glossaire mais ils n'ont pas été cités. Ils sont triés dans l'ordre alphabétique du nom du document. Les sources non-académiques qui proviennent d'internet sont précédées de la mention « Internet ».

Internet – Aggression behavior: autistic children and teenagers [EN LIGNE], raisingchildren.net.au, 13/05/2024. Disponible sur : <https://raisingchildren.net.au/autism/behaviour/common-concerns/aggressive-behaviour-asd> (consulté le 05/06/2024).

Internet – All About Common Skin Disorders [EN LIGNE], healthline, 14/02/2024. Disponible sur : <https://www.healthline.com/health/skin-disorders> (consulté le 05/06/2024).

Internet – Autism, Meltdowns, and the struggle to Manage Emotions [EN LIGNE], Spark For Autism, 24/03/2022. Disponible sur : https://sparkforautism.org/discover_article/managing-emotions/ (consulté le 06/06/2024).

Internet – Clinodactyly [EN LIGNE], Children's Hospital of Philadelphia, s. d. Disponible sur : <https://www.chop.edu/conditions-diseases/clinodactyly#:~:text=What%20is%20clinodactyly%3F-,What%20is%20clinodactyly%3F,and%20may%20overlap%20other%20fingers.> (consulté le 05/06/2024).

Internet – Craniosynostosis [EN LIGNE], Mayo Clinic, 15/09/2022. Disponible sur : [https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/craniosynostosis/symptoms-causes/syc-20354513#:~:text=Craniosynostosis%20\(kray%2Dnee%2Do,baby's%20brain%20is%20fully%20formed](https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/craniosynostosis/symptoms-causes/syc-20354513#:~:text=Craniosynostosis%20(kray%2Dnee%2Do,baby's%20brain%20is%20fully%20formed) (consulté le 06/06/2024).

Gozes, Illana, et Shula Shazman. 2023. « A novel davunetide (NAPVSIPQQ to NAPVSIPQE) point mutation in activity-dependent neuroprotective protein (ADNP) causes a mild developmental syndrome ». *The European Journal of Neuroscience* 58 (2): 2641-52. <https://doi.org/10.1111/ejn.15920>.

Helsmoortel, Céline, Anneke T. Vulto-van Silfhout, Bradley P. Coe, Geert Vandeweyer, Liesbeth Rooms, Jenneke van den Ende, Janneke H. M. Schuurs-Hoeijmakers, et al. 2014. « A SWI/SNF-related autism syndrome caused by de novo mutations in ADNP ». *Nature Genetics* 46 (4): 380-84. <https://doi.org/10.1038/ng.2899>.

Internet – Plagiocephaly and brachycephaly (flat head syndrome) [EN LIGNE], NHS, 03/08/2022. Disponible sur : <https://www.nhs.uk/conditions/plagiocephaly-brachycephaly/> (consulté le 05/06/2024).

Internet – Repetitive or “Stereotype” Behavior in Autism [EN LIGNE], Simple Spectrum Nutritional Support, 28/12/2021. Disponible sur : <https://simplespectrumsupplement.com/fr/blogs/news/repetitive-or-stereotyped-behavior-in-autism> (consulté le 11/06/2024).

Internet – What Is Ptosis [EN LIGNE], American Academy of Ophthalmology, 09/09/2022. Disponible sur : <https://www.aao.org/eye-health/diseases/what-is-ptosis> (consulté le 11/06/2024).

Internet – What to know about hormonal imbalances [EN LIGNE], MedicalNewsToday, 03/06/2024. Disponible sur : <https://www.medicalnewstoday.com/articles/321486> (consulté le 05/06/2024).