

Cette Association a pour objectif de collecter des fonds dans le but d'aider les familles des enfants atteints du Syndrome de Nicolaïdes-Baraitser à participer aux rencontres nationales et/ou internationales dédiées à les informer sur l'évolution des recherches et les moyens à mettre en place pour leur permettre de s'intégrer dans la vie sociale. Elle a aussi pour but de recueillir toutes informations médicales sur le syndrome NCBRS.



Loris NCBRS France

Chez Mme Bouchet Aurélie

La Rebière 19270 Sainte Féréole

loris.nbs.france@gmail.com

 [Nicolaïdes Baraitser Syndrome](https://www.facebook.com/Nicolaïdes-Baraitser-Syndrome)

www.ncbrs.com



LORIS NCBRS FRANCE



PRINCE

LORIS NCBRS

FRANCE



Qu'est-ce que le syndrome Nicolaïdes-Baraitser ?

Le syndrome NCBRS est une combinaison de caractéristiques inhabituelles chez un enfant ou un adulte qui a été décrite pour la première fois en 1993 par Paola NICOLAÏDES, neurologue pédiatrique, et Michael BA-RAITSER, généticien clinique.

Actuellement, il y a seulement 100 enfants et adultes déclarés dans le monde.

Elle affecte indifféremment les garçons et les filles et peut être trouvée dans tous les pays et groupes ethniques.

Ce syndrome appartient à ce que l'on appelle les "maladies orphelines" ce qui signifie que c'est un trouble très rare.

La cause est un changement (ou mutation) dans un gène SMARCA2 qui est situé sur le bras long du chromosome 9. Dans de très rares cas, la totalité du gène est manquant (micro délétion).

La raison de ce changement dans le gène reste inconnue. Jusqu'à présent, dans chaque famille il y a seulement une personne (adulte ou enfant) avec le syndrome, donc pas de risque de récurrence connue.

Quelles sont les principales caractéristiques ?

- Développement psychomoteur :

Tous les enfants et adultes ont une déficience intellectuelle. Certains ont une déficience (incapacité) légère mais la plupart ont un handicap plus prononcé.

Certains apprentissages, comme la station assise et la marche, sont acquis plus tard que la normale.

Des difficultés de motricité très évidentes peuvent perturber leur capacité dans la manipulation des jouets...

- Crises d'épilepsie :

Celles-ci se produisent assez fréquemment. Elles sont provoquées par des changements dans le gène.

La déficience intellectuelle est également provoquée par des changements dans le gène.

Les enfants n'ayant fait aucune crise d'épilepsie ont eux aussi une déficience intellectuelle.

- Croissance :

Les enfants montrent une capacité à se développer dans la taille et le poids plus lentement. Certains peuvent avoir des troubles de l'alimentation.

Mais les enfants qui mangent bien ont eux aussi un problème de croissance.

- Caractéristiques communes :

Cheveux clairsemés ;

Visage typique avec des tissus ayant souvent moins de graisse sous la peau ;

Articulations et bout des doigts épais.

- Comportement :

Les enfants avec Nicolaïdes-Baraitser sont très sociables, ils n'ont pas de malice et sont très affectifs. Ils n'aiment pas voir les autres pleurer ou tristes, ils ressentent le besoin d'aller les consoler.

Ils adorent la musique et ont un sens du rythme très développé.

La raison de ce changement dans le gène reste inconnue. Jusqu'à présent, dans chaque famille il y a seulement une personne (adulte ou enfant) avec le syndrome, donc pas de risque de récurrence connue.