



## Editorial...



La lecture du premier numéro d'"Aicardi.info" (Nov. 2003) m'a remplie d'étonnement, puis d'admiration. Elle m'a même donné un peu de vertige, tant le chemin parcouru en dix-huit mois par l'Association AAL-Syndrome d'Aicardi est rapide et riche en développements variés!

- En trois mois (avril à juillet 2003), un contact est établi avec le Pr. Ph. Jonveaux du CHU de Nancy / Brabois, et la C.U.G.N. attribue à son laboratoire de génétique médicale une première subvention.
- Il n'a fallu qu'un an à l'association pour organiser le premier rassemblement européen du syndrome d'Aicardi, prendre des contacts avec un spécialiste américain, participer à plusieurs colloques (maladies rares, épilepsies...), à une émission télévisée, à un congrès européen.
- La recherche scientifique, extrêmement complexe, se poursuit: à partir d'octobre 2003, c'est à temps plein qu'elle occupe une étudiante de haut niveau, Saliha. Dès le mois de mai 2003, la C.U.G.N. a renouvelé sa subvention de 10 000 Euros.

En filigrane derrière ces manifestations, il y a le courage et l'entraide, ces constantes de l'esprit associatif. Face à une maladie rare et très invalidante, des familles luttent pour la survie de leurs enfants. Lutte si prenante qu'elles courent le risque de se replier sur elles-mêmes car qui peut comprendre leur combat de tous les instants? Associées, elles trouvent un lieu d'écoute et de partage: souffrance, inquiétude, mais aussi soins variés et initiatives aptes à soulager les petits malades, tout est mis en commun. Très vite, on communique sur Internet, puis on se rend visite. Une chaîne d'amitié et de sollicitude prend forme et s'étend à l'Europe. Familles, donateurs, politiques, scientifiques et soignants y participent, chacun à sa manière. Ce très riche élan de solidarité touche maintenant des familles internationales et dans notre pays, des parents d'enfants lourdement handicapés par d'autres maladies. Contagieuse la chaleur humaine! Que le deuxième numéro d'"Aicardi.info" permette à tous ses lecteurs de connaître les activités de ces derniers mois, de découvrir de nouveaux projets et de renforcer ces liens d'amitié solidaire qui donnent à la vie la couleur de l'Espérance.

**Geneviève Huriet**

*M<sup>me</sup> Geneviève Huriet est une amie de la famille d'Anne-Lorène, qu'elle a énormément marquée par sa disponibilité, sa présence et son extrême gentillesse; merci encore Geneviève, pour tout. Elle a passé son enfance en Lorraine où elle a suivi ses études. Mariée à un diplomate natif de Nancy, elle vécut pendant longtemps à l'étranger (Japon, Angleterre, Italie, Portugal, Angola...). Elle vit actuellement à Paris où elle écrit de nombreux contes qui étaient initialement destinés à ses 4 enfants, 11 petits enfants, et 3 arrière petits enfants. Ses histoires, qui sont traduites en plusieurs langues, ont été accueillies avec plaisir par les Editions Grasset Jeunesse, Albin Michel Jeunesse et Milan (Prix de la ville de Paris pour "Le premier bal d'Agaric Passiflore").*

## À la Une :

### Comme le dit Saint-Exupéry "Si tu diffères de moi, loin de me nuire, tu m'enrichis"



Notre petite voisine Ingrid est née en mars 1991, notre fille Anne-Lorène en octobre 1990. Depuis plus de sept ans une grande amitié existe entre ces deux jeunes filles de 13 ans. Quoi de plus ordinaire me direz-vous? Non et oui...

**Non, car elles sont si différentes...**

Ingrid, notre blonde aux yeux bleus, est une grande fille en bonne santé qui est au collège, en 5<sup>ème</sup>.

Anne-Lorène, notre brune, est atteinte du syndrome d'Aicardi: elle

est polyhandicapée, ne parle pas, ne marche pas, elle tient assise dans une coque qui est fixée à son fauteuil roulant, munie d'une tablette, elle fréquente l'école du Centre S.M.S. de Blâmont animée par Madame Pilot, une institutrice hors pair.

**Oui, car l'Amitié ne s'explique pas...**

Je ne sais plus vraiment comment tout ceci a commencé; je me souviens d'Ingrid petite que je pouvais voir depuis ma fenêtre en train de jouer, d'apprendre à faire du vélo sur son tricycle, de s'amuser avec son chien; dans les mêmes moments pour Anne-Lorène, c'étaient bronchites à répétitions, importantes convulsions, hospitalisations d'urgence.

Au début Ingrid a dû venir à la maison accompagnée de sa maman.

Toute petite, elle expliquait à Anne-Lorène comment il fallait faire pour bouger son fauteuil roulant, elle ne comprenait pas: pourquoi Anne-Lorène ne marchait pas, alors qu'elle avait des jambes, pourquoi Anne-Lorène ne parlait pas puisqu'elle avait une langue? J'essayais de lui expliquer en faisant des comparaisons "Tu vois Ingrid, c'est comme une voiture qui a des roues mais qui n'a pas de moteur: elle ne peut pas avancer...", quelques jours plus tard, je croisais sa maman qui me racontait qu'Ingrid lui avait annoncé qu'Anne-Lorène n'avait pas de moteur...

**Pourquoi nous les grands, compliquons-nous les choses?**

Alors que pour les enfants, il suffit d'utiliser des mots simples; ces explications, Ingrid a dû les entendre, chez elle, par des parents qui lui ont donné toute latitude de rendre visite à notre fille, régulièrement, chaque week-end, depuis 7 ans.

Pour Anne-Lorène, c'est un vrai bonheur lorsqu'elle entend la sonnette et que je lui dis "c'est ta copine!"; Elle l'accueille avec un cri de joie et la regarde avec admiration.

Ingrid trouve toujours une activité pour Anne-Lorène: elle lui lit des contes, lui joue de la flûte, lui apprend à faire du dessin, de la peinture; elle lui amène ses derniers jouets ou cadeaux, elle lui raconte des histoires, lui fait des avions en papier, la fait rire...

Lorsque j'ai demandé à Ingrid d'écrire son petit témoignage, elle m'a dit: "**Il n'y a pas de différence**", Anne-Lorène est son Amie, c'est tout.

## Recherche :

### Saliha, la recherche puissance X



Depuis octobre 2003, Saliha Yilmaz, étudiante en thèse, a rejoint l'équipe de recherche sur le syndrome d'Aicardi au sein de l'Equipe universitaire de génétique EA 3441 de la faculté de médecine de Nancy.

Saliha a effectué dans le laboratoire, l'année dernière, son stage de D.E.A. (Diplôme d'Etudes Approfondies) sur la cartographie physique du chromosome X.

Elle poursuit donc son travail de thèse assez logiquement sur le syndrome d'Aicardi, affection dont le mode de transmission est dominant et lié au chromosome X.

A l'opposé des travaux jusqu'à maintenant réalisés dans cette maladie, Saliha aura une approche de recherche non plus ciblée sur la région Xp22 mais sur l'ensemble du chromosome X à l'aide de biopuces d'expression et d'analyses bioinformatiques de gènes candidats.

Grâce au soutien de l'Association AAL-Syndrome d'Aicardi, Saliha a séjourné pendant deux mois à Londres au sein de l'équipe du Dr. John MacGregor (Thrombosis Research Institute) pour mettre en place avec dynamisme, grâce à des outils innovants, le projet de recherche qui lui a été confié.

Professeur Philippe Jonveaux

## Portrait :

### Cynthia, une adolescente pas comme les autres...

La grande majorité de nos filles sont polyhandicapées; et pourtant voici Cynthia une adolescente "syndrome d'Aicardi" qui fait (même) du patin à glace...  
Témoignage de Cristina, sa maman.



Cynthia est ma quatrième fille, mon dernier enfant. Elle est née sans aucun problème, tout était normal jusqu'au jour où elle a commencé à faire des gestes bizarres, vers l'âge de 4 mois. Alors, je suis allée consulter un pédiatre qui m'a conseillé de faire passer un E.E.G. (Electro EncéphaloGramme) à Cynthia; à cette époque, je ne savais même pas ce que cela

était; mais depuis, j'ai bien appris, malheureusement pour moi, mais surtout pour ma fille. Dès le premier examen, j'ai senti que ma fille avait un grave problème.

Les médecins m'ont tout de suite dit qu'elle serait handicapée, je ne vous dis pas dans quel état j'étais: j'ai cru que le monde allait s'effondrer autour de moi, j'étais désespérée d'entendre tout cela.

Il a fallu l'hospitaliser tout de suite pour faire des examens complémentaires; elle a eu notamment un scanner; et c'est à ce moment-là que j'ai appris cette terrible nouvelle: Cynthia avait le Syndrome d'Aicardi, une maladie génétique très rare... Il faut dire qu'à cette annonce, j'ai été horriblement blessée...

Apprendre que son enfant va être handicapé c'est un moment où l'on croit mourir sur place. Mais Dieu merci, je me suis raisonnée et je me suis promise de faire de cette épreuve un combat de tous les jours, pour ma fille...

Alors j'ai commencé à motiver Cynthia de toutes les façons: je lui parlais beaucoup, je lui disais surtout à quel point je l'aime et que j'étais là pour elle, que nous allions nous battre ensemble contre cette maladie.

Au jour d'aujourd'hui Cynthia marche, parle, mange toute seule, elle monte et descend les escaliers et depuis 4 ans, elle suit des cours à domicile par le C.N.E.D.

Bien sûr, tout ceci n'est pas arrivé sans peine et sans travail, bien sûr Cynthia avait sûrement de grandes prédispositions par rapport aux autres fillettes Aicardi, mais je tiens à vous dire que je suis très fière de notre parcours et surtout, de ma fille que j'aime plus que ma propre vie. Les médecins, quand ils la voient, n'en reviennent pas et, certains m'ont même dit que j'avais été le meilleur médicament pour ma fille. Alors, sachez que, comme on le dit couramment: tant qu'il y a de la vie, il y a de l'espoir. Heureusement que je n'ai pas trop écouté mon entourage; sinon, j'aurais baissé les bras et aujourd'hui, nous aurions perdu notre combat.

Je souhaite bon courage aux parents qui peuvent se trouver dans ce genre d'épreuve: persistez, il faut croire en nos enfants...

A bientôt,

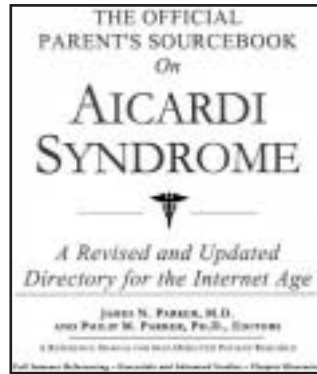
Cristina, une maman qui, malgré ce parcours incroyable, souffre malgré tout...

#### > La santé de nos filles...

- L'hiver, qui n'est pas encore tout à fait terminé, n'a pas été trop dur pour nos filles et n'a pas provoqué trop d'hospitalisations dues à des bronchites et autres complications respiratoires, hormis notre grande Julie en novembre et Marie en mars.
- En revanche, nous avons eu bien peur pour notre petite Aurélie qui a eu des crises rebelles et qui a dû être hospitalisée à plusieurs reprises; notre réseau de solidarité était certes là, mais nous croisions les doigts: maintenant, elle va beaucoup mieux et continue à faire quelques petits progrès.
- Autres hospitalisations: notre courageuse Cynthia qui a été endormie pour se faire retirer des dents et Anne-Lorène pour un problème de hanche.

*Découverte :*

## **Incroyable : un nouveau livre sur le Syndrome d'Aicardi !**



En surfant sur Internet, nous avons été très surpris de trouver un livre édité en 2003, grâce, entre autres, au vécu de certaines familles; d'autant plus que notre groupe ami américain, également étonné par cette parution, n'a pas été contacté. Ce livre est pourtant imprimé et en vente aux USA (par Internet par Amazon.com entre autres); il s'intitule "**The Official Parent's Sourcebook on Aicardi Syndrome**".

Prix de vente (sans les frais de port): 28,95 \$

Ce petit livre (écrit en anglais) et surtout destiné aux parents qui viennent d'apprendre la maladie de leur fille. Il faut s'armer d'un peu de patience pour le recevoir...

### **Bon à savoir**

## **Trucs et astuces... de Mamans**

- Trouvées dans un catalogue de V.P.C. des chaussettes sans couture en thermolactyl qui réchauffent les petits pieds toujours gelés de nos princesses.
- Faire des bavoirs originaux en prenant des carres de tissus ourlés et en les pliant en triangle: cela fait de jolis bandanas.
- Pour les petits encombrements: faire bouillir des feuilles d'eucalyptus dans un récipient couvert, le mettre ensuite dans la pièce où l'enfant se trouve, le découvrir, et laisser la vapeur s'évaporer; ceci permet de dégager le nez.
- Il existe aussi de l'essence d'eucalyptus que l'on trouve en pharmacie: mettre quelques gouttes sur l'oreiller.
- En pharmacie: une petite boîte à médicaments qui réduit en poudre les comprimés récalcitrants.
- Trouvé dans un magasin de sport: un poncho taille unique (existe en rouge et en bleu) en plastique qui recouvre bien l'enfant et le fauteuil roulant en temps de pluie; et petit atout: il n'est pas cher!

*Coup de cœur :*

## **CD Gospel**

Sara, native des USA, est mariée avec Emmanuel, un Français, ils habitent près de Nancy et attendent un heureux événement pour l'été: leur 3<sup>ème</sup> enfant. Olivia, leur aînée, qui est une très jolie brune, a le syndrome d'Aicardi.

Sara dirige une chorale dont Emmanuel fait également partie; nous avons eu la chance d'entendre chanter les "**Nancy Gospel Singers**" lors de notre réunion du mois de mai. Ils ont fait une pause dans leurs deux jours d'enregistrement pour venir chanter à l'honneur des autres petites filles et leurs familles. Selon les échos, l'expérience a été très sympa pour les choristes, et très émouvante pour Sara de pouvoir partager avec les autres familles Aicardi de cette manière.

Leur CD est sorti: ce sont 16 superbes chants gospels dont beaucoup sont très connus. Ils sont chantés en anglais, mais sur un des titres ("Soon and Very Soon") trois couplets sont chantés en français. Sous le titre n° 6, "Hush", Sara la soliste a écrit ces lignes émouvantes: "*la soliste partage ces paroles avec tous les autres parents qui doivent faire face aux difficultés de leur fille atteinte du Syndrome d'Aicardi*".

Son prix de vente? 15 € (sans les frais de port) et si vous l'achetez via AAL-Syndrome d'Aicardi 5 € seront versés à notre association. Alors n'hésitez pas à nous contacter...

**Un grand merci à Sara et aux "Nancy Gospel Singers" pour leur chaleureux soutien!**

*www.aicardi.info :*

## **Nouveaux contacts**

Nous avons été contactés par plusieurs familles grâce à notre site [www.aicardi.info](http://www.aicardi.info): des familles françaises (nous en profitons pour remercier Bénédicte, la maman de Marie, pour sa gentillesse et son dynamisme), dont certaines préfèrent garder pour l'instant leur anonymat, des familles étrangères, des familles touchées par d'autres pathologies rares.

Nous nous sommes rendus compte que le fil conducteur était la demande d'aide, de soutien; aussi, quelles que soient les familles, nous essayons de donner notre maximum (c'est vrai: ce n'est pas toujours facile lorsque l'on travaille...)

Nous respectons l'anonymat de certains contacts et nous apportons le maximum d'aide: nous avons notamment contacté le Pr. Aicardi pour le cas d'une jeune fille française, nous avons mis en relation une nouvelle famille italienne avec d'autres, nous avons créé des plaquettes pour une maman dont la fille souffre d'une maladie extrêmement rare et pour laquelle il n'existe pas (encore) d'association.

Nous sommes conscients que nous "débordons" un peu de l'objectif que nous nous étions fixé, mais nous ne pouvons pas laisser de côté des familles sous prétexte que leur enfant n'est pas Syndrome d'Aicardi, et qui se sentent seules.

## Événements :

### Téléthon 2004

Plusieurs familles se sont mobilisées dans leur région; et à cette occasion, nous avons pu voir le samedi 6 décembre à midi, sur la deuxième chaîne, notre petite Margot, bien emmitouflée, avec sa superbe écharpe en fourrure, et qui représentait le syndrome d'Aicardi dans la ville de Cognac.

#### › Rencontres

- Aurore a rendu visite à Julie le 12 novembre 2003, et une nouvelle rencontre est programmée courant mars.
- Nikki la petite hollandaise est allée en Allemagne le 11 janvier dernier chez Jolin (un petit bout de chou du même âge).

## A noter :

### En bref

- Merci à Sophie G. pour ton superbe travail de calligraphie et d'enluminure pour notre marque page.
- Merci au Sernam d'avoir acheminé gratuitement le trotteur de Margot (sud-ouest de la France) à Aurélie (Nord).
- Bravo à Cathy pour le site dédié à sa fille Julie <http://monsieur.wanadoo.fr/juliemafille> et pour ses témoignages parus notamment dans Déclic et dans le numéro 1021 de Femme Actuelle qui paraîtra le 19 avril 2004.
- N'hésitez pas à rendre visite à Rosalie, notre petite canadienne francophone sur: <http://membres.lycos.fr/aicardi/>

#### › Carnet rose

- Christelle est tante de Emi qui est née le 28 novembre 2003.
- Bleuenn, notre petite Bretonne, et son frère Tristan ont depuis le 1<sup>er</sup> mars une petite sœur qui s'appelle Lilou et qui fait le bonheur de toute la famille.

*"Léo nous a quittés le 3 février pour vivre parmi les anges"; nous pensons bien à toi Léo et à tes parents que nous avons rencontrés au Luxembourg.*

Aicardi.info est une publication de l'association des Amis d'Anne-Lorène - Syndrome d'Aicardi (A.A.L. - Syndrome d'Aicardi)

A.A.L. - Syndrome d'Aicardi - 1, rue Marguerite des Prés - F-54270 Essey-lès-Nancy • Téléphone: +33 (0)3 83 20 68 09

Répondeur/Fax: +33 (0)825 955 285 • Portables: +33 (0)6 14 04 51 45 ou +33 (0)6 63 05 71 43

Web: [www.aicardi.info](http://www.aicardi.info) • E-mail: [contact@aicardi.info](mailto:contact@aicardi.info)

Responsable de la publication: Olivier Vauchelet • Rédactrice en chef: Annick Perroux

L'association A.A.L. a été déclarée en Préfecture de Meurthe-et-Moselle • Récépissé du 09/04/02 • Dossier: 014743 • Parue au J.O. le 27/04/02 sous le n° 20020017 • annonce 865 • activité: Santé/Social • SIRET N° 450 085 030 00010 • Code NAF/APE: 913E

## Questions :

### Prévalence de la maladie

A la question que nous avons posée en décembre dernier au Professeur Jean Aicardi concernant la prévalence toujours évoquée de 1 cas sur 500 000 naissances, le Professeur nous a répondu: "Il n'existe en fait aucune étude de prévalence du syndrome et le chiffre proposé n'a qu'une faible valeur d'orientation. Il représente en fait qu'une estimation très grossière et qui peut même être tout à fait fausse...".

.....

## Frimousse :

### David, le petit américain Syndrome d'Aicardi



Nous vous avons parlé de David dans notre précédent numéro; voici sa petite frimousse, avec sa première coupe de cheveux.

## Rendez-vous :

### A vos agendas

- **2 avril 2004**: colloque à Troyes organisé par l'Association Française de l'Epilepsie de l'Enfant avec la participation de AAL-Syndrome d'Aicardi (NB: les deux groupes font partie du collectif Grand'Est "Epilepsies Ensemble"). Les trois thèmes abordés: les crises d'épilepsie partielles, la chirurgie actuelle, le Syndrome d'Aicardi (épilepsie, polyhandicap, prise en charge). Pour tout renseignement: 03 25 76 88 04 (Tél./Fax de l'AFEE).
- **4 avril 2004**: repas dansant à l'hôtel de ville de Blâmont organisé par l'association "Res non verba" au profit des enfants polyhandicapés du centre S.M.S. de Blâmont (renseignements au 03 83 71 22 24).
- **13 et 14 juin 2004**: nouvelle manifestation "Epivoile" sur les lacs de la forêt d'Orient organisée par l'AFEE pour les enfants touchés par l'épilepsie et/ou polyhandicapés (Tél./Fax de l'AFEE: 03 25 76 88 04).
- **Salons Autonomes 2004**: Paris - 16, 17, 18 juin / Nancy - 23, 24 septembre / Marseille - 25, 26 novembre.