



Editorial...



Être parent d'enfant handicapé, ne se choisit pas.

C'est une épreuve qui survient sans qu'aucun d'entre nous n'y soit préparé. C'est donc une réalité qui s'impose et nous place souvent entre révolte et acceptation. Cela se vit. Être professionnel auprès des personnes handicapées est un choix. Parfois cette décision est liée à des causes profondes et intimes qui conduisent certains d'entre nous à vivre avec ces personnes différentes et aux côtés de leurs familles, en exerçant un métier en toute connaissance de cause. Cela s'apprend et se vit. Être ami ou sympathisant de personnes handicapées, en adhérant par exemple à une association, est une démarche responsable et libre qui va dans le sens d'un partage et d'une écoute de l'autre. C'est une inclination, certes, mais c'est aussi un engagement qui s'apprend et se vit.

Aussi, pour répondre à l'immense besoin des personnes handicapées, ne serait-il pas conseillé que ces "trois mondes" se rencontrent, échangent et agissent sans pour autant bouleverser le reste de l'humanité qui oublie parfois les besoins spécifiques des personnes différentes? Mais ne nous leurrons pas! Dès lors qu'un handicap grave touche un enfant, le bouleversement concerne surtout sa famille et ses proches. Les professionnels et amis doivent alors être présents pour accomplir "leur" rôle et atténuer le désarroi des parents: c'est cela le partage. C'est donc la conjonction de ces trois énergies qui peut, à mon sens proposer des solutions satisfaisantes et adaptées en soutenant les parents et en reconnaissant aux handicapés leur place dans une société encore frileuse.

En acceptant cette "alliance", les parents pourront:

- rester les porte-parole de leur enfant,
- ne pas penser que tout est résolu par les institutions dont le métier est d'exercer un savoir-faire exigeant,
- admettre que les moyens qui existent ont fait évoluer les esprits même s'il reste beaucoup à faire,
- compter sur les amis, même s'ils sont peu nombreux durant les moments difficiles.

Ces modestes propositions résultent de ma propre expérience; elles se veulent pragmatiques et lucides pour qu'enfin on entende un peu moins souvent cette phrase douloureuse et sans issue: "on ne fait rien pour les handicapés".

À vous, parents, de réagir, d'agir, de proposer des solutions pour le bonheur de votre enfant, la reconnaissance de ses droits et la sérénité de votre famille.

Vous n'êtes pas seuls, sachez-le, mais vous seuls êtes parents.

Chantal Bautista

Directrice d'une crèche à Nancy de 1966 à 1974, Chantal Bautista a assuré la Direction du Centre de Protection de l'Enfance de Blâmont (Établissement Croix Rouge) de 1974 à 1997. Avec quelques amis, elle est à l'initiative de la création de l'association "Res Non Verba" en 1992, laquelle comprend plus de 200 adhérents, dont des parents et des professionnels de l'établissement. Cette association a pour objectif la sauvegarde des intérêts affectifs, éducatifs, matériels et moraux des enfants malades et handicapés accueillis au Centre.

Depuis son départ à la retraite, elle est engagée dans le secteur associatif en particulier celui des personnes âgées, en tant que Visiteur des Malades en Établissement Hospitalier et membre de groupes de travail autour des droits et des besoins des personnes âgées.

Sa préoccupation majeure réside dans la reconnaissance des droits de chacun et la nécessité d'associer familles, amis, professionnels et bénévoles pour qu'entouré de l'enfant, l'adulte handicapé ou la personne âgée, se créent des réseaux de solidarité et des moyens qui aillent au-delà des mots!...

› Rendez-vous !

Événement phare de AAL-Syndrome d'Aicardi, la conférence européenne bisannuelle, organisée en Lorraine pour les familles touchées par cette maladie orpheline, constitue un lieu de rencontres et d'échanges privilégiés.

Nos familles s'y retrouvent pour discuter, apprendre autour de professionnels. Pour elles, c'est le rendez-vous à ne manquer sous aucun prétexte!

Cette année elle aura lieu au Centre de Loisirs d'Art-sur-Meurthe (54) du 5 au 7 mai 2005.

Pour tout renseignement, laissez-nous un message sur notre Rép./Fax : + 33 (0)825 955 285 ou sur contact@aicardi.info

À la Une :

Christelle et Julie viennent d'avoir 18 ans...



Avoir 18 ans est un cap extraordinaire: c'est l'âge de la majorité, du permis de conduire, l'année du bac; bref, c'est un réel bouleversement une arrivée merveilleuse au monde des adultes...

Pour Christelle et Julie ce fut également un grand choc! mais pas pour les mêmes raisons... pas pour elles... un choc pour leurs parents...

Pourquoi? Eh bien, parce que, avoir 18 ans (et plus) pour nos enfants polyhandicapés est synonyme pour les parents de tracasseries, d'imbroglis administratifs et judiciaires. Il faut se faire d'autres repaires mais quel parcours du combattant...

Le vécu de Christiane, la maman de Perrine...



Je suis maman de 4 enfants, enseignante en école maternelle, et je profite donc d'un mercredi pour vous raconter comment le passage de Perrine à l'âge adulte a été synonyme de Douleur plutôt que de Bonheur.

Perrine, diagnostiquée "syndrome d'Aicardi", est née le 22 juin 1982 à 10 minutes d'intervalle de sa sœur

jumelle Guylaine qui, elle, est en pleine forme.

Les 20 ans de Guylaine se sont passés administrativement sans encombre; en revanche, pour Perrine, ce fut une vraie galère et un déchirement dont je ne me suis pas encore remise à ce jour.

PREMIÈRE ÉTAPE

Suite à un appel téléphonique de la Maison d'Accueil Spécialisée où séjourne Perrine, je découvre catastrophée que la MGEN, qui ne m'avait pas avertie auparavant, ne réglera plus ses journées.

Après maints appels téléphoniques et correspondances, j'apprends que je dois aller à la CPAM où je me rends aussitôt: je prends donc mon ticket, j'attends comme tout le monde (un peu, beaucoup...) et, à mon tour, j'explique le problème. Mais comme les enseignants sont gérés par la MGEN en ce qui concerne la Sécurité Sociale, je ne suis pas connue dans leur fichier et ma Perrine encore moins.

Dès lors, la guichetière m'informe que Perrine, pour être immatriculée, doit obligatoirement être Allocataire et que je dois me renseigner auprès de la CAF.

Là, mon interlocutrice me dit qu'il faut ouvrir un dossier, elle me remet les documents adéquats que je renvoie aussitôt complétés.

Quelque temps plus tard... Perrine reçoit son fameux numéro d'allocataire "très important à rappeler dans toute correspondance"...

Entre-temps, suite à des démarches personnelles, j'apprends que l'Allocation d'Adulte Handicapé peut couvrir une partie du forfait journalier de Perrine et que la Sécurité Social n'aura qu'à compléter le reste.

Que cela ne tienne: je fais donc la démarche nécessaire pour que Perrine perçoive cette AAH.

Mais, oh, quelle surprise lorsque je reçois les droits de Perrine.

L'AAH est estimée, je n'en crois mes yeux, à... 93 euros par mois!

Et voilà un autre problème: en fait, comme je suis maman de 3 enfants encore à charge, l'Éducation Nationale, qui me verse un complément pour chacun, m'informe que, si je souhaite une AAH pour Perrine à hauteur du forfait journalier, je dois renoncer aux compléments de mes deux autres enfants.

À moi de calculer, mais c'est vite fait, je renonce donc à ces deux autres droits.

Pour conclure avec cette première étape: finalement Perrine est devenue allocataire et a obtenu de ce fait son immatriculation à la Sécurité Sociale en octobre 2004.

DEUXIÈME ÉTAPE

J'apprends que Perrine est devenue une adulte mais que, si je le souhaite, je dois demander la Tutelle.

Tutelle: encore un mot terriblement barbare, surtout dans l'oreille d'une maman.

Pourtant Perrine est ma fille, mon grand Bébé!

Réponse: "non, c'est une adulte, elle ne dépend plus de vous et vous devez faire une demande auprès du Juge et bien sûr prouver son incapacité à être indépendante".

Alors là, deuxième coup de poignard: il faut trouver un psychiatre assermenté dans la liste qu'on vous remet et qui veuille bien se déplacer à la MAS...

Mais là: mission impossible!

En outre, la MAS refuse désormais de prendre en charge les transports de Perrine: ce n'est pas dans son budget; les retours à la maison ne sont plus pris en charge, car considérés comme... sorties loisirs!

Ce fut la goutte d'eau qui fit déborder le vase: je craque, je menace, je supplie...

Mais finalement je me débrouille encore toute seule, grâce à l'aide d'un Ami que je remercie encore du fond du cœur.

Quant à la visite proprement dite chez le psychiatre, encore un vrai supplice: il vous remet le couteau dans la plaie en vous demandant de raconter l'histoire de votre enfant, sa maladie, ses symptômes, etc. Bref, tout ce passé si lourd resurgit et cela vous coûte la bagatelle de... deux consultations aux frais de... Perrine ou de moi-même... (quel luxe, on a même le droit de choisir!)

Tout cela est bien dur à avaler. Quelque part, j'ai l'impression d'avoir perdu ma fille depuis et j'ai beaucoup plus de difficultés à me rendre dans cet établissement où elle vit; c'est encore une nouvelle et lourde étape à passer.

Excusez-moi, mais il m'arrive souvent de penser que tous ces grands discours que l'on veut nous faire entendre, à nous parents, ne sont que poudre aux yeux; il en est de même pour les enfants qui sont dans les écoles "ordinaires", ce dont je pourrais également vous parler... mais là n'est pas notre propos.

Pardonnez-moi, mais je suis très amère et tout mon ressenti n'engage que moi.

Quoi qu'il en soit, ces nouvelles épreuves sont passées, même si les cicatrices ne sont pas totalement refermées.

Aussi, si vous le souhaitez, chers parents, je suis à votre entière disposition pour vous aider dans ce labyrinthe administratif.

Quant à moi, j'ai également besoin de vous, de ces échanges qui sont nécessaires à nous tous pour supporter notre sort de parents pas comme les autres et traverser ensemble chaque étape.

Très sincèrement.

Christiane Halbauer-Gladieux
Maman de Loriane 24 ans,
Perrine et Guylaine 22 ans,
Robin 14 ans.

Déléguée AISPACE Picardie.
E-mail:
cricri.peter@wanadoo.fr



› Petite Marie et ses cousines

Le handicap fait bel et bien partie de toute notre famille; à ce sujet, je souhaitais vous faire part de quelques anecdotes.

Les filles de ma sœur Frédérique (8 ans, 6 ans et 2 fois 3 ans 1/2) ont quantité de poupées.

À la rentrée, Frédérique a voulu faire un peu de tri; et, devant une poupée de chiffon en assez mauvais état, elle proposa de la mettre au rebut. Et là, les petites cousines de Marie se sont offusquées: "mais enfin, Maman, tu vois bien que c'est notre poupée handicapée!!!"

Marianne, qui a le même âge que Marie: 6 ans, a fait un dessin que j'aime beaucoup et qui représente toute notre famille; on peut y voir Marie sans jambe ni bras mais dans une sorte de caisse à roulettes... qui est vraisemblablement sa pousette!

Chez ma sœur, lorsqu'on joue à la poupée ou à la maman, il y a toujours un bébé, un enfant handicapé!

Bénédicte Rémy
Maman de Marie.



Des nouvelles de Laura

Laura n'allait pas très bien ces derniers temps: elle ne mangeait presque plus, elle avait perdu si vite plusieurs kilos.

Désormais, elle se porte mieux: elle a repris de l'appétit depuis qu'elle a arrêté un de ses traitements anti-épileptiques.

Néanmoins, elle fait toujours autant de crises avec des chutes impressionnantes; tout ceci me fatigue également beaucoup physiquement et moralement. C'est très dur de la voir ainsi.

Pourtant Laura a subi une importante opération au cerveau le 12 avril 2002, il s'agit d'une callosotomie totale. Là aussi, c'était un moment très difficile à passer; heureusement que je suis très entourée par ma famille et j'en profite pour remercier encore mes parents pour leur important soutien.

Nous avons récemment créé un site pour notre fille: il y a toutes les explications sur cette intervention, l'histoire de Laura, des photos pour faire sa connaissance et celle de sa famille.

Rendez-vous visite sur <http://mafillelaura.site.voila.fr>

Nadège Horvath
Maman de Laura.

Savourons

le Moment Présent...

Aujourd'hui, c'est l'anniversaire de notre fille Amy qui a 17 ans.

Mon Dieu, nous n'aurions jamais pensé que nous verrions ce jour lorsqu'elle a été diagnostiquée à l'âge de ses 6 semaines.

Non, cela semblait si loin, mais maintenant c'est sûr: notre heureuse Darling célébrera son anniversaire avec une bonne vieille tempête de neige provenant de la Nouvelle Angleterre, un sourire sur son visage, et un peu de givre sur ses lèvres.

Lorsqu'elle a été diagnostiquée syndrome d'Aicardi, nous avons pensé (sans parler de sa mort) que c'était la plus mauvaise tragédie qui pouvait nous arriver.

Maintenant, avec toutes ces années de défis, de triomphes, et quelques déceptions que nous avons oubliées, nous pouvons réaliser qu'elle est en fait un cadeau absolument merveilleux. Le jour où elle partira, nous remercierons le Ciel de nous avoir choisis pour être ses parents.

C'est son anniversaire... mais c'est notre présent.

Joyeux anniversaire, Amy!

Maryellen Costa

Maman de Amy, 17 ans
New Hampshire (USA)

Coordinatrice régionale de la région Nord-Est USA de
Aicardi Syndrome Foundation (www.aicardisyndrome.org).

› Montréal, proche de Nancy...

Merci du fond du cœur à Josée notre Québécoise, maman de la jolie Rosalie (site: <http://membres.lycos.fr/aicardi/>), qui, malgré les milliers de km qui nous séparent, participe à la recherche sur le syndrome d'Aicardi menée dans notre Lorraine.



Des petites filles

bien courageuses

■ Margot a été opérée le 22 octobre 2004 pour une varisation de sa hanche droite. Explications de la maman: en fait, le chirurgien casse le fémur et remet la tête fémorale dans le cotyle avec une petite plaque. L'intervention dure environ 1 h 30 et il y a de longues semaines de plâtre.

■ Anne-Lorène a sa gastrostomie depuis le 8 décembre 2004.

Comme toutes leurs petites amies, elles ont fait preuve de beaucoup de force pour affronter ces interventions et ces jours d'hospitalisation.



La Fratrie...



Quand nous avons appris le syndrome de Julie, je ne voulais plus d'autre enfant.

Je ne désirais m'occuper que d'elle, lui donner tout mon Amour.

Mais à force de voir les enfants des autres, de la famille, des amis, quelque part vous les jalousez un peu.

De les voir rire, parler, marcher... Faire toutes ces choses que ma fille unique ne pouvait pas faire.

Et puis cette question qui me hantait "pourrais-je donner autant d'Amour à un autre enfant autant que j'en donne à Julie!!!"

Charly est né 2 ans et demi après Julie.

Je me sentais comblée... comme les autres mamans...

Je le voyais grandir tout simplement... Faire toutes ces choses que je n'avais pas découvertes avec Julie. La première fois que j'ai entendu le mot Maman de sa petite bouche, ce mot magique que je voulais entendre depuis quelques années... J'ai pleuré. Pleuré aussi de ne pouvoir l'entendre de celle de ma fille que j'aime tant.

Et puis 2 ans et demi plus tard est né Rémy.

C'est vrai qu'il y a eu des moments difficiles, parfois j'aurais bien voulu "démissionner". Avoir trois enfants en bas âges donne beaucoup de travail. On a l'impression d'avoir des jumeaux, voire des triplés pendant un certain temps, et un bébé tout le temps. Il faut tout organiser: le centre, l'école, l'hôpital... la nuit, le jour.

Mais bon je n'ai aucun regret... Si... C'est que le temps passe trop vite!

Les garçons sont très proches de leur grande sœur... Surtout Charly.

Ils aident Julie dans beaucoup de gestes de la vie.

Ils l'aspirent, lui donnent des médicaments par la gastrostomie, la rassurent quand elle fait une crise...!!!!

Pour eux leur sœur est une personne très importante dans leur vie.

Ils ne font aucune différence qu'elle soit en fauteuil... pour leurs ami(e)s, c'est Julie.

Ils veulent faire comprendre aux autres comment on peut vivre avec une sœur handicapée.

Quant à Julie, avoir des frères a été bénéfique pour elle.

Je pense que je l'aurais encore plus surprotégée, qu'elle ne serait peut-être jamais allée dans un centre...!!!

Les garçons sont là... Ils sont la vie tout simplement.

Catherine Coutant

Maman de Julie, Charly et Rémy

<http://juliemafille.monsite.wanadoo.fr>

› Petite révélation

Ce matin je me suis réveillée avec une certaine révélation... Je sais maintenant pourquoi le Ciel m'a doté d'un postérieur si fort... Il a anticipé: il savait que j'allais avoir une douce et superbe fille, Anne-Lorène, qui aurait le Syndrome d'Aicardi et qui serait bien handicapée.

Qui dit lourd handicap, dit fauteuil roulant... Anne-Lorène ne bouge pas et porte plutôt ses bras "ballants": aussi nous lui mettons une tablette, fixée à sa coque, pour qu'elle puisse reposer ses avant-bras; cette tablette est assez imposante.

Donc: imaginez une maman qui pousse le fauteuil (encombrant) de son enfant, muni de cette tablette et d'un sac rempli de "on ne sait jamais" (bavoirs de rechange, gilet...) et qui se trouve "nez à nez" devant une porte classique ou battante?

Comment ouvrir (déjà que ce n'est pas sûr qu'il n'y ait pas de marches?!).

Bon, d'accord, il y a souvent des bonnes âmes qui vous ouvrent, mais quelques fois il y a des personnes qui vous regardent, mais qui ne vous voient pas...

Et bien, on y va... à reculons (toutes les 2), s'il le faut, j'actionne déjà la poignée et... avec ledit fort postérieur je pousse le battant...

Elle n'est pas belle la vie?

Je crois que le jour où il y aura **plus de portes automatiques**, je commencerai un régime...

Annick Perroux

Maman d'Anne-Lorène.

La Taxe d'Apprentissage : un autre moyen d'aider le Laboratoire de Génétique du CHU de Nancy

En effet, ce Laboratoire dépend de la Faculté de Médecine/Université Nancy I qui est habilitée à percevoir la Taxe d'Apprentissage, cet impôt que beaucoup d'entreprises sont de toute façon obligées de payer.

Si vous connaissez un dirigeant, un comptable... Dites lui qu'il suffit:

- d'inscrire sur le bordereau de déclaration de cette taxe, en tant que bénéficiaire de reversement: **Faculté de Médecine/Université Nancy I pour le Laboratoire de Génétique EA 3441.**

- De préciser au collecteur que le chèque doit être libellé au nom de l'**Agent Comptable de l'Université de Nancy I**, mais qu'il doit être adressé à l'attention de:

**Monsieur le Professeur Philippe Jonveaux
Laboratoire de génétique EA 3441
CHU de Nancy-Brabois
Rue du Morvan
54500 VANDŒUVRE**

Par ce moyen simple, mais efficace, vous contribuerez implicitement à la recherche sur le syndrome d'Aicardi, ce dont nous vous remercions bien sincèrement.

DOSSIER RECHERCHE

Point sur la recherche menée au sein du Laboratoire de Génétique Médicale EA 3441 du CHU de Nancy-Brabois



A) Quelques petits rappels

Le syndrome d'Aicardi a été décrit par le docteur Jean Aicardi en 1965. La fréquence de la maladie, difficile à estimer, pourrait être de l'ordre de 1 sur 500 000 naissances.

Le diagnostic de la maladie est porté lorsque sont associés les signes suivants :

- agénésie (absence) partielle ou totale du corps calleux,
- lacunes chorioretiniennes (anomalies spécifiques mais inconstantes),
- épilepsie sévère précoce avec des spasmes en flexion.

D'autres malformations cérébrales, vertébrales, sont aussi fréquemment observées.

Cette maladie ne touche **que les filles** hormis les situations exceptionnelles de garçons porteurs d'un chromosome X surnuméraire avec la formule 47, XXY.

Cette observation permet de supposer que la maladie n'est pas viable chez le garçon de constitution chromosomique 46, XY.

On parle dans ce cas d'une **hérédité dominante liée au chromosome X**, chromosome qui porterait le gène responsable, lorsqu'il est muté, du syndrome d'Aicardi.

B) Quelles sont les approches méthodologiques permettant d'identifier le gène responsable de cette affection (que l'on nommera ici pour simplifier, gène AIC) ?

Il en existe plusieurs mais certaines particularités, propres au syndrome d'Aicardi, sont à prendre en compte pour mieux comprendre les outils que nous avons essayé de mettre en place au cours de notre travail de recherche.

Le syndrome d'Aicardi est de survenue sporadique

c'est-à-dire que l'on n'observe pas de forme familiale (uniquement une observation dans la littérature internationale). Il n'est donc **pas possible d'utiliser les techniques habituelles de "liaison génétique"** qui ont pour but de suivre et comparer le génome des personnes saines et malades sur plusieurs générations, et dans plusieurs familles, afin de cerner une région du génome transmise et systématiquement associée à la maladie.

Compte tenu du mode de transmission du syndrome d'Aicardi, nous nous sommes orientés vers l'étude spécifique du chromosome X.

I. Approche morphologique du chromosome X

Nous avons recherché, à l'aide de **techniques de cytogénétique en haute résolution**, une anomalie de structure, soit la perte, le gain, ou l'échange d'une très petite partie du chromosome X en posant ainsi l'hypothèse que le gène AIC serait dans la région interrompue par l'anomalie.

Nous n'avons pas mis en évidence une telle anomalie de structure du chromosome X chez les enfants que nous avons étudiées; toutefois, nous sommes encore limités par le seuil de résolution des outils actuels d'étude des chromosomes qui ne peuvent identifier que des anomalies relativement grandes (quelques millions de bases dans un génome de trois milliards de bases!).

Nous avons alors pris le parti de nous intéresser, non plus à la structure du chromosome (approche morphologique), mais à l'expression des gènes portés par le chromosome X (approche fonctionnelle).

Deux études complémentaires ont été réalisées :

- les bio puces d'expression
- et la recherche dans les bases de données bioinformatiques.

DOSSIER RECHERCHE

II. Approche fonctionnelle du chromosome X

a) La technique de puce est un outil d'analyse récent qui permet, en quelque sorte, d'explorer l'expression en une seule expérience de plus de 22 000 gènes.

Pour chaque gène, nous étudions les différences d'expression entre les petites filles malades et leur mère.

Les recherches ont porté sur trois couples mère fille. Une première étape d'analyse a permis de sélectionner une trentaine de gènes qui sont exprimés de façon différente entre les filles et leur mère. Ces gènes sont analysés ensuite individuellement par une technique de PCR quantitative (Q-PCR) afin de valider ce qui a été observé sur les puces d'expression.

Une fois la validation terminée, il s'agit de rechercher sur les bases de données génomiques, toutes les informations disponibles sur les gènes sélectionnés. Enfin, le séquençage de ces gènes est effectué (lecture de la succession des lettres ATGC - plusieurs milliers - qui constitue de façon spécifique notre génome) afin de détecter des mutations (altérations par rapport à la séquence normale). Les mutations éventuelles sur les gènes testés déterminent si le gène est bien celui du syndrome d'Aicardi.

b) L'approche bioinformatique part du principe que les organismes dits modèles, sont souvent utilisés pour la recherche de gènes candidats.

En effet, il est possible d'étudier la conséquence d'une mutation sur un gène particulier chez les organismes plus simples, tels la drosophile et la souris. Les bases de données sur Internet répertorient les phénotypes (les signes cliniques) qui découlent des mutations introduites dans les gènes.

Dans notre étude nous avons recherché dans ces bases de données, les gènes qui, lorsqu'ils sont mutés (déficients), provoquent des anomalies au niveau de la rétine et du cerveau des animaux.

Ces gènes sont, a priori, des gènes candidats qui

pouvaient ne pas être représentés sur les puces d'expression utilisées précédemment. L'expression de ces gènes est ensuite testée en Q-PCR chez les filles Aicardi par rapport à leur mère.

Les gènes, pour lesquels nous pouvons observer une différence entre les filles et leurs mères, sont ensuite séquencés. Comme les puces d'expression, l'approche bioinformatique nécessite de synthétiser une très grande quantité d'informations afin d'en tirer les données pertinentes.

Par ces deux approches, nous avons sélectionné plusieurs gènes candidats et trois d'entre eux ont été, dès lors, séquencés dans leur totalité sans détection de mutation.

c) Un grand investissement



Il s'agit donc d'un travail de longue haleine pour lequel Saliha Yilmaz, doctorante en thèse de sciences, consacre toute son énergie avec l'équipe du laboratoire de génétique de la faculté de médecine de Nancy et les chaleureuses collaborations du Dr John McGregor (Londres, pour la plateforme de puces d'expression) et du Dr Marie-Dominique Devignes (Laboratoire LORIA, pour la bioinformatique) et ce, grâce aux soutiens de la Communauté Urbaine du Grand Nancy, du Conseil Régional de Lorraine et de l'association AAL-Syndrome d'Aicardi, et à la collaboration des familles qui participent à nos travaux.

Philippe Jonveaux

Laboratoire de Génétique Médicale EA 344 I

CHU de Nancy-Brabois

E-mail: p.jonveaux@chu-nancy.fr

› Soutien financier

Alcan: un géant à nos côtés...

Pechiney, l'employeur du papa d'Anne-Lorène, est devenu Alcan depuis 2003. Comme vous le savez Pechiney, par son PDG Jean-Pierre Rodier, a été d'un important soutien pour nos filles atteintes du syndrome d'Aicardi.

Nous sommes très heureux de vous informer que Travis Engen, le PDG du groupe Alcan, s'est montré également très sensible à notre engagement; son collaborateur, Eric Gagnon, responsable du programme de dons et de commandites, vient de nous faire une promesse de don très importante. C'est à la fois un soutien moral et financier dont nous remercions ce grand groupe canadien.

À Anne-Lorène...

Depuis que tu es née,
Pour nous tout a changé:
Tu nous as fait ouvrir notre cœur
Sur le monde extérieur.
Bien sûr, il y a des moments durs,
Mais tout ce qui est sûr,
C'est que nous savourons les plus doux,
Surtout le bruit de tes bisous!
Seule chose que tu sais faire,
Et dont tu es si fière,
Pour nous dire à ta manière:
J'aime mon père et ma mère.
Tu n'es pas comme les autres jeunes filles:
On te lave, on t'habille, on te déshabille.
Tu ne parles pas,
Tu ne bouges presque pas;
Et pourtant, nous te comprenons,
Et ensemble, nous nous promenons.
Pour nous, il n'y a plus de différence,
Et c'est avec une joie immense,
Que nous sommes heureux de te présenter:
"Voici notre jolie poupée!"
Tu verras,
Un jour viendra,
Nous arriverons à soigner
Les nouveaux bébés,
Qui auront le Syndrome d'Aicardi,
Mais si on te le dit!
Nous persévérerons, chose promise,
Pour qu'un jour ce grand rêve se réalise.
Malgré tout ce qui peut se passer,
Tu seras toujours à nos côtés,
Pour continuer à nous donner des ailes,
Et lutter pour toutes les autres Demoiselles.
Chère Anne-Lorène,
Notre petite Reine,
Saches que tu es pour nous, c'est clair,
Le plus beau cadeau qu'on ait pu nous faire!
Tes parents,
Qui t'aiment tant.

Maurice et Annick Perroux
Parents d'Anne-Lorène.

Elles sont devenues de petits Anges mais restent si près de nous

Notre petite fille s'appelait Coralie, elle est née le 1^{er} novembre 2004 pour s'endormir définitivement le 15 décembre de la même année.

La grossesse s'est bien déroulée jusque fin septembre 2004. Mais lors de la 5^{ème} échographie, le médecin a décelé une agénésie du corps calleux, qui fut confirmée par une IRM fœtale.

À ce moment-là, nous ne savions pas que Coralie avait le syndrome d'Aicardi.

Elle est arrivée plus d'un mois avant la date prévue, et elle est restée 11 jours en maternité dont 7 au service néonatal. Elle pesait 3 kg 200 à la naissance puis son poids a chuté à 2 kg 600 (avec des problèmes de déglutition). À sa sortie, elle avait retrouvé son poids initial.

Après une semaine à la maison, nous apercevant qu'elle ne prenait pas de poids, nous l'avons amenée chez un pédiatre qui l'a immédiatement hospitalisée, c'était un vendredi soir, soit 6 jours après sa sortie.

Elle ne reviendra jamais plus à la maison.

Son état n'a fait que se détériorer, sous gavage gastrique, dès le départ, elle connut ensuite des bradycardies, des désaturations d'oxygène...

Le Professeur R. fit tous les examens nécessaires pour chercher sa maladie; finalement, suite à un fond d'œil, il nous convoqua pour nous annoncer son syndrome et ses complications.

Il nous informa que c'était le 1^{er} cas qu'il avait eu à Toulouse et le 1^{er} de sa carrière.

J'en profite pour souligner le grand professionnalisme du service néonatal de l'hôpital d'enfants de Toulouse qui accompagna notre petite Coralie en évitant au maximum ses souffrances, et qui a toujours été auprès de nous, surtout dans les derniers instants, et au moment où Coralie s'est éteinte dans les bras de sa maman.

Monsieur et Madame L'homme
Parents de Coralie.

.....
**Toutes nos pensées sont pour Coralie
et Lætitia. Lætitia qui est partie le
17 février 2004 à l'âge de 14 ans.**

› Soutien moral

>> **BRIGITTE EST LÀ!**

**Familles dont la petite fille est allée rejoindre
le royaume des Anges...**

Brigitte, la maman de Karen, syndrome d'Aicardi (7 septembre 1983- 6 juin 1994), peut peut-être vous aider. N'hésitez pas à la contacter sur txungiman@yahoo.fr

Esprit associatif, quand tu nous tiens... et nous portes!

Adhérer à une association, n'est pas (seulement!) une question pécuniaire. Certes, ces rentrées d'argent ne sont pas négligeables, surtout pour une humble association comme la nôtre, mais adhérer c'est implicitement soutenir une cause et des projets.

C'est une marque de solidarité, une main tendue à quelques personnes qui essayent de mener à bien des idées, peut-être quelques fois utopiques, mais pourquoi pas?

Si on ne croit en rien, ni en l'être humain, ni aux progrès de la science, alors, comment le monde peut-il bouger et/ou évoluer? Nous avons tous besoin de ce dynamisme, si on ne va pas de l'avant, on rétrograde; ce n'est pas toujours facile d'essayer de garder cet entrain, on est quelques fois découragé, déçu...

Et bien tant pis, un autre jour sera meilleur, il n'y a pas de négatif: le négatif déclenche du positif...

Nos enfants différents nous ont apporté un autre sens à la vie qui nous enrichit de jour en jour.

Sur le chemin associatif, comme sur celui qui nous est personnel, il y a des embûches: on trébuche, on tombe, mais on se relève en étant grandi.

Le principal est de regarder devant soi et se dire qu'on va y arriver: arriver à changer le comportement et le regard des autres, arriver à guérir nos enfants.

Il suffit d'y croire intensément, de se donner la main tous ensemble, de faire fi de son égoïsme et d'avancer d'un même pas.

Eh, oui, peut-être encore un rêve...

Mais, personnellement... j'adore rêver...

Annick Perroux
Maman d'Anne-Lorène.

.....

**Cette newsletter est désormais en partie
sponsorisée par notre banque:
la BPLC de Nancy**



BANQUE POPULAIRE LORRAINE CHAMPAGNE

Comment être adhérent de AAL-Syndrome d'Aicardi?

Il vous suffit d'envoyer un chèque
d'un minimum de 20 euros à l'adresse
ci-dessous, merci!

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 • E-mail: 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

À vos agendas!

• **Le 25 mars 2005**: Colloque annuel sur l'épilepsie organisé par nos amis de l'AFEE à 20h00 à l'hôtel de ville de Troyes (renseignements: 03 25 76 88 04) et dont un des thèmes principaux est le syndrome de West.

• **Le 3 avril 2005**: Repas dansant annuel organisé par l'association "Res Non Verba" au profit des enfants malades et handicapés du Centre SMS de Blâmont (renseignements: 03 83 71 22 24).

• **Du 5 au 7 mai 2005**: **AAL-Syndrome d'Aicardi organise en Lorraine le 2^{ème} meeting des familles touchées par le syndrome d'Aicardi.**

Si vous êtes concernés et intéressés appelez le 0 825 955 285 ou écrivez-nous sur contact@aicardi.info

• **Les 11 et 12 juin 2005**: 3^{ème} édition de "Epivoile" dans la forêt et sur les lacs d'Orient (renseignements au 03 25 76 88 04).

• **Les 21 et 22 juin 2005**: Conférence Européenne sur les Maladies Rares au Grand-Duché du Luxembourg organisée par Eurordis (<http://www.eurordis.org>).

Nos remerciements pour leurs aides en 2004

- Aux amis, collègues, familles si fidèles dans leurs soutiens.
- Notre ami Frédéric pour la réalisation de notre journal.
- Notre amie Sophie pour ses créations de signets, cartes...
- Le groupe ADH (Nancy).
- La Ville de Nancy.
- CORA à Essey-lès-Nancy (54).
- L'association AAPE au Luxembourg.
- Deux importants laboratoires pharmaceutiques.
- Le CCAS de Sargé les Le Mans (72).
- L'Association Avricourt Animation (57) qui a organisé leur fête du pâté lorrain le 22 août 2004 au profit de AAL.
- Le Crédit Mutuel de Chantonnay (85) représenté par son Président M. J.-M. Grimaud.
- Le club des Philanthropes (Nancy): un chèque nous a été remis par son président, Guy Chartreux, lors d'un repas dansant le 16 octobre 2004.
- L'école de gendarmerie de Rochefort qui a parrainé notre jolie Margot pour AAL.
- Toute l'équipe du laboratoire de génétique médicale EA 3441 du CHU de Nancy-Brabois.
- Le Laboratoire LORIA Campus Science à Vandœuvre-lès-Nancy (54).
- The Thrombosis Research Institute à Londres.
- Les entreprises qui versent leur Taxe d'Apprentissage au Laboratoire de génétique de Nancy-Brabois (voir modalités dans ce numéro, page 4).
- Sans oublier, bien sûr, la Communauté Urbaine du Grand Nancy qui finance directement le laboratoire de génétique pour la recherche sur le syndrome d'Aicardi.
- Ainsi que le Conseil Régional de Lorraine.

Cette solidarité d'aujourd'hui aidera à soigner les petites filles Aicardi de demain.