

Renseignements / Contact :

Siège social / secteur Névez :

Stéphanie Hanquez

(présidente)

11, Kerdavid

29920 NEVEZ

☎ 06 64 03 17 50

pasapasavecalexia@hotmail.fr

Secteur Cap Sizun :

Virginie Sergent

(vice - présidente)

Lieu dit Lannoan

29770 CLEDEN CAP SIZUN

☎ 06 75 63 25 93

virginie.pasapasavecalexia@orange.fr



www.pasapasavecalexia.fr

L'Association

L'association a pour but de :

FAIRE CONNAITRE LE SYNDROME SMITH MAGENIS

A l'heure actuelle, la France compte près de 200 cas diagnostiqués alors qu'il y aurait au moins 50 nouveaux cas par an. C'est dire le nombre d'enfants qui ne bénéficient pas d'une prise en charge adaptée. Au moins 80% des professionnels de santé ne connaissent pas la maladie et même ceux qui la connaissent n'arrivent pas forcément à l'identifier !

Pas à Pas avec Alexia prévoit donc de mettre en place des campagnes d'informations auprès des professionnels de santé, de la petite enfance et des particuliers.

AIDER LES ENFANTS ET FAMILLES TOUCHES PAR CETTE MALADIE

Pas à Pas avec Alexia a également pour but d'apporter un soutien aux familles confrontées au Syndrome. Les familles étant éparpillées aux 4 coins de la France, celles-ci se sentent bien souvent seules face aux problèmes rencontrés: Les troubles du sommeil et du comportement perturbent énormément l'environnement familial, il est donc très important de pouvoir échanger.

COLLECTER DES FONDS POUR LA RECHERCHE

A l'heure actuelle, les maigres protocoles de recherche mis en place bénéficient de l'appui de très peu d'Instituts. C'est donc entre autres aux parents de trouver des fonds.

Le syndrome étant quasi méconnu des professionnels de santé, peu d'essais cliniques sont mis en place. Plus ils seront nombreux à connaître la maladie, plus il y aura de personnes diagnostiquées, plus il y aura de propositions d'essais cliniques et d'avancées sur les nombreux mystères qui restent encore à élucider autour de Smith Magen.



Association en faveur du
syndrome de Smith Magen





Le Syndrome

Cette maladie orpheline est caractérisée par la **micro-délétion du chromosome 17**. La première description du S.M.S. (Smith-Magenis syndrome) a été faite en 1982 par les Docteurs A. Smith et H. Magenis. Le syndrome toucherait environ **1 enfant sur 15000**.

Elle se caractérise généralement par :

- **des caractéristiques physiques**: front bombé, bouche en « chapeau de gendarme », petite taille, petites mains, petits pieds

- **des troubles du sommeil**: l'hormone du sommeil, la mélatonine est inversée. Un traitement existe pour atténuer ce problème.

- **des troubles du comportement**: hyperactivité, déficit de l'attention, auto-agressivité

- **un retard psychomoteur**: bébé hypotonique, marche acquise vers 18/24 mois

- **un retard mental** : le QI moyen est de 50.

- **un retard de langage**

- **des infections ORL à répétitions**

- **diverses malformations peuvent être associées** : scoliose, malformations cardiaques, génitales, rénales, ophtalmologiques....

Chaque cas est unique, les enfants ne développeront donc pas tous les mêmes symptômes.

Alexia

Alexia naît le 16 avril 2009 au Pôle mère enfant de Lorient. Elle pèse 2,243 kg pour 46 cm et fait le bonheur de toute sa famille.

10 jours après sa naissance, on lui découvre une malformation cardiaque : une tétralogie de Fallot. Elle est donc mise sous bêtabloquants jusqu'à son opération à cœur ouvert à Paris alors qu'elle a à peine 5 mois.

D'autres problèmes de santé s'accumulent rapidement : gros reflux gastrique qui nécessite une hospitalisation et un traitement pendant plusieurs mois, hypotonie qui nécessite un suivi en kiné dès l'âge de 3 mois, infections ORL à répétitions qui aboutissent à une pose de drains, scoliose qui nécessite un suivi orthopédique....

Alexia passe de nombreux examens pour essayer de comprendre ses difficultés (IRM, scanner...) et est vue par de nombreux spécialistes mais rien ne semble indiquer qu'elle soit porteuse d'une maladie orpheline. Malgré cela sa famille s'accroche à cette hypothèse. Alors à 13 mois Alexia est finalement vue par un Professeur au centre de génétique de Rennes qui au vu de son parcours accepte de réaliser un caryotype poussé.

1 mois plus tard, le diagnostic tombe enfin...

Le caryotype révèle qu'il y a une micro-délétion sur le chromosome 17 : Alexia est porteuse du syndrome Smith Magenis.

Combien d'enfants comme Alexia sont dans cette situation ?

Décision est prise par sa famille, il faut informer sur le syndrome, aider les familles touchées et collecter des fonds pour la recherche....



Vous aussi soutenez Alexia et ses amis grâce à « Pas à Pas avec Alexia »

Nom : _____

Prénom : _____

Profession : _____

Adresse : _____

Tél fixe : _____

Tél portable : _____

Email : _____

Je souhaite adhérer à l'association

Pas à Pas avec Alexia, je joins un montant de 10€

Je souhaite seulement faire un don de :€

Je souhaite adhérer à l'association Pas à Pas avec Alexia ET faire un don, je joins un montant de 10€ +€, soit€

Chèque à établir à l'ordre de « Pas à Pas avec Alexia »

Je suis parent d'un enfant Smith Magenis oui / non

Date :/...../.....

Signature



Association régie par la loi 1901