

association Syndrome Kabuki

"maladie rare, enfants pleins d'espoir!"



Le syndrome Kabuki en quelques mots :

"Décrit pour la première fois en 1981 par deux médecins japonais, le Syndrome Kabuki est une maladie génétique rare encore sous diagnostiquée. La fréquence d'apparition du syndrome Kabuki est estimée à 1/35000 naissances.

De façon générale, le syndrome Kabuki associe un visage, ayant des caractéristiques communes entre ces enfants (grands yeux, grands cils, sourcils arqués, oreilles proéminentes), un retard de croissance post-natal, un retard des acquisitions (retard de langage, de marche, pour la propreté) et un possible retard intellectuel léger à modéré. A ces caractéristiques, peuvent s'ajouter divers problèmes de malformations, d'audition, de nutrition, endocriniens, immunologiques...

Coté recherche, des mutations dans les gènes appelés *KMT2D* (anciennement nommé *MLL2*) et *KDM6A* ont été découvertes en 2010 et 2011. Des mutations accidentelles dans le gène *KMT2D* expliqueraient 80% des cas, alors que celles dans *KDM6A* ne représenteraient que 5%. Il est donc probable que d'autres gènes soient responsables du syndrome Kabuki et expliquent les 15% non identifiés précédemment. Reste à les découvrir. La recherche se poursuit afin de mieux comprendre les mécanismes du syndrome et les difficultés multiples des patients.

Il n'existe aujourd'hui aucun traitement curatif. Un diagnostic précoce, une prise en charge médicale et rééducative (psychomotricité, orthophonie, kiné...) apparaissent très importants. Une scolarisation adaptée est possible: les enfants porteurs du syndrome Kabuki progressent s'ils sont stimulés."

Les témoignages :

Nathalie Le Calvé :

« Nous nous battons pour Léa depuis sa naissance, et notre vie tourne beaucoup autour du Kabuki. Mais cela ne nous a pas empêchés d'agrandir notre famille de deux autres enfants qui se portent à merveille !

La vie avec cette maladie n'est pas toujours simple, mais nous avons appris à faire avec. Et cette expérience de vie est une chance que d'autres ne vivront jamais. Le Kabuki nous permet de faire de très belles rencontres. Léa est comme un aimant, elle attire la

bienveillance par sa joie de vivre et son bonheur communicatifs ! Et voir nos trois enfants si heureux nous conforte dans l'idée que la vie est belle, quelles que soient les difficultés ! »

Isabelle Marion :

« Hugo nous épate par son courage et sa joie de vivre. Depuis sa naissance il n'a pas été épargné par la vie. Tout ce qui est inné pour nous, nécessite des mois d'apprentissage pour lui (alimentation, marche, parole...)

Malgré son handicap il a la vie d'un enfant ordinaire (école, loisirs...) mais avec en plus des rééducations quotidiennes et de nombreuses visites chez des spécialistes médicaux. »

Béatrice Vitel :

« Dès sa naissance, Camille a été confrontée à de dures épreuves, nous laissant démunis face à la maladie. C'est à l'âge de 22 mois que le syndrome a été confirmé : le Kabuki expliquait tous ces maux, tous ces problèmes d'acquisitions, de marche, de langage, de propreté.....

L'association nous a permis de mieux comprendre le syndrome, nous a aidés dans nos démarches et surtout lui a permis de progresser malgré le handicap.

Camille, en dépit de tous ces rendez-vous médicaux et rééducatifs, est aujourd'hui une petite fille épanouie, pleine de vie qui suit une scolarité adaptée »

Nathalie Jung :

"L'annonce du diagnostic a été un soulagement pour nous car nous nous sentions tellement démunis face à toutes les difficultés et souffrances que Léonard endurait depuis sa naissance. Une fois le diagnostic posé, nous avons eu l'impression d'enfin connaître l'adversaire contre lequel nous allions devoir nous « battre ». Léonard nous a toujours donné la force d'avancer. Comme beaucoup d'enfants Kabukis, il a le don d'attirer les belles personnes. Grâce à lui, nous avons fait la connaissance de beaucoup de personnes que nous n'aurions jamais côtoyées. Grâce à l'ASK, nous avons pu échanger avec d'autres parents qui ont connu (ou connaissent) les mêmes problématiques que nous. Grâce à l'association, nous pouvons partager à notre tour notre expérience et montrer tous les progrès que Léonard a faits, tout le chemin parcouru... Léonard est notre rayon de soleil."

L'association :

Créée en 2004 à l'initiative des familles dont un enfant était touché par le « Kabuki », notre association est la première en France à se consacrer spécifiquement au syndrome. Depuis, elle n'a cessé de « grandir » et d'accueillir de nouvelles familles.

Nos objectifs :

- Créer un réseau de parents et de professionnels concernés par le syndrome, ceci afin de rompre l'isolement des familles et de faire circuler l'information autour du Kabuki.
- Faire connaître le syndrome au corps médical et au grand public pour en améliorer le diagnostic et la prise en charge.
- Récolter des fonds pour financer les programmes de recherche qui nous permettent de mieux comprendre les mécanismes du syndrome et d'en découvrir l'origine. Ces fonds sont également destinés à soutenir les familles et à les aider concrètement face aux frais liés au handicap.

Nos moyens :

- Le site internet <http://www.syndromekabuki.fr>
- Notre adresse de messagerie : asyndkabuki@neuf.fr
- Le Livret « Mieux connaître le syndrome » écrit en partenariat avec les médecins de notre conseil scientifique. Ce livret est destiné aux familles et aux équipes médicales, rééducatrices et scolaires de l'enfant Kabuki.
- Le journal « Kabuk'infos » qui regroupe des témoignages de familles, des articles sur la vie de l'association, sur la recherche, les projets
- La plaquette et l'affiche de l'association.
- Un rassemblement annuel afin de permettre aux familles de se retrouver, d'échanger et de partager leurs expériences autour du syndrome.
- Un colloque médical annuel, lors de l'assemblée générale : les généticiens du conseil scientifique et des intervenants médicaux nous parlent du syndrome
- Des objets publicitaires aux couleurs de l'ASK qui nous permettent de récolter des fonds (porte-clés, calendriers, stylos, pots à crayons, cartes de vœux...)
- Les diverses manifestations organisées partout en France par les familles afin de mobiliser le public et de faire connaître la maladie.

Coordonnées :

Siège Social et de Trésorerie : 2, Place Auguste Brizeux, 29290 MILIZAC

Siège Administratif : 42 rue de Nazareth, 49100 ANGERS

Tel : 07.83.17.70.86

Site web : <http://www.syndromekabuki.fr>

Adresse de messagerie: asyndkabuki@neuf.fr

Code de champ modifié