

La lettre Xtraordinaire

Xtraordinaire
Association Nationale des familles touchées
par une déficience mentale liée au
chromosome X

Dans ce numéro:

1ère conférence à Paris	1
Des rencontres Xtraordinaires	2
Centres de référence: de maladie orpheline à maladie rare	3
Une équipe pour accompagner les familles lors de programmes de recherche	4
Nouvelles de l'Expédition Xtraordinaire	5
1ère AG: Rapport financier	5



Le mot du président

Bonjour à tous,

Nous étions une centaine de personnes réunies le 4 Octobre autour de 3 intervenants passionnants, pour en savoir plus sur les retards mentaux liés à l'X et ce que l'on peut faire pour aider au mieux les personnes handicapées de nos familles.

Des questions de la salle, il est apparu qu'il fallait essayer de regrouper par écrit des réponses et les diffuser. Pourquoi ne pas le faire avec "nos mots à nous de parents", même si les sujets sont difficiles ? Il nous a semblé possible de synthétiser les interrogations autour de 3 thèmes :

- Qui dois-je consulter ? pour mon enfant ou pour celui qui est adulte maintenant.
- Que sait-on de ces handicaps et de leurs causes génétiques ? Est-ce que les choses bougent et quels bénéfices en tirer ?
- Comment accompagner la personne

handicapée ? Pour les rééducations, les structures d'accueils et les choix de vie ?

C'est pourquoi vous trouverez :

1. Dans cette lettre, une présentation du dispositif qui se met en place progressivement autour des Centres de Référence pour s'occuper des personnes handicapées et de leurs familles,
2. Joint à cette lettre, un dossier sur notre compréhension de la génétique, de ce qu'elle peut nous dire sur les handicaps et comment elle peut être porteuse d'espoir pour de meilleures rééducations et la guérison de certains symptômes, même partiellement.
3. Dans une prochaine lettre, un dossier sur le projet de vie : des réponses sur les orientations, les accompagnements, à mettre au service de chaque personne unique.

N'hésitez pas à échanger avec Xtraordinaire. C'est ensemble que nous progresse-

rons, chacun à sa place : les sympathisants qui nous soutiennent financièrement, les bénévoles, les membres plus ou moins engagés dans l'association, les médecins qui se mobilisent. Que tous soient remerciés.

A chacun, nous souhaitons une année riche en projets porteurs d'espoirs.

Olivier de Compiègne
 Président d'Xtraordinaire



1ère conférence consacrée à la déficience intellectuelle liée au chromosome X organisée à Paris !

Le Samedi 4 octobre dernier, la 1ère rencontre consacrée à Paris aux Retards Mentaux liés au chromosome X a rassemblé une centaine de personnes : des familles ayant déjà un diagnostic de mutation sur un gène du chromosome X, des familles touchées par le syndrome du X Fragile, des familles sans diagnostic et des professionnels (médecins, éducateurs, enseignants spécialisés, directeurs d'IME...). Sans compter la dizaine de

bénévoles, toujours prêts pour installer et ranger, servir ou filmer... Qu'ils se trouvent ici vivement remerciés!

Cette dense après-midi a vu défiler les interventions de médecins et chercheurs parmi les plus compétents sur "nos" maladies.

Retrouvez toutes les conférences en VIDÉO à télécharger sur www.Xtraordinaire.org !



1ère conférence consacrée à la déficience intellectuelle liée au chromosome X organisée à Paris ! (suite)

Diagnostic génétique: quand, pourquoi, comment ?

Partant de la définition de la Déficience Intellectuelle et de la façon de poser ce diagnostic, le Docteur Delphine Héron a expliqué comment on parvenait, dans un cas sur deux seulement, à trouver une cause aux difficultés rencontrées, et surtout quelle pouvait être l'utilité de connaître l'origine du handicap d'une personne.



Dr Delphine HERON, coordinatrice du Centre de référence sur les déficiences intellectuelles de causes rares à Paris a expliqué l'utilité du diagnostic génétique.



Pr Jamel CHELLY, directeur de recherche à l'INSERM, "Génétique et Physiopathologie des retards mentaux"

Avancées et perspectives de la recherche:

Le Professeur Jamel Chelly, lui, a exposé les contributions de la recherche dans le domaine des retards mentaux liés à l'X: de l'identification des causes de retard mental, à l'identification de pistes susceptibles de conduire à des prises en charge adaptées et des développements thérapeutiques, en passant par l'enrichissement des connaissances sur le fonctionnement du cerveau.

Quelle prise en charge ciblée? Non à des rééducations « patch-work »!

Au niveau des prises en charges éducatives, le Docteur Christophe-Loïc Gérard a insisté sur le fait qu'elles devaient être basées sur une observation très fine des bases fonctionnelles de l'enfant (ou de l'adulte), coordonnées et répondant à des objectifs préalablement établis. Il a ainsi développé le concept de "programmation éducative".



Pédopsychiatre et médecin rééducateur à l'Hôpital Robert Debré, le Dr Christophe-Loïc Gérard a insisté sur le besoin de prises en charge coordonnées.

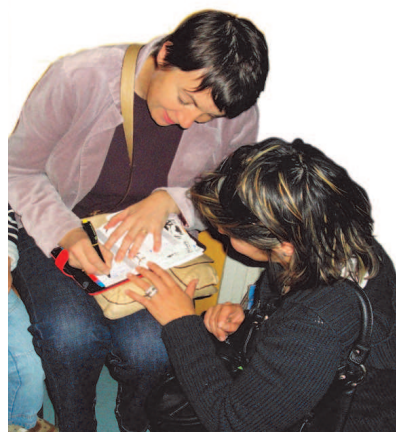
Des rencontres Xtraordinaires...

On ne saurait synthétiser une journée comme celle du 4 octobre sans mentionner les échanges périphériques aux conférences :

L'interactivité entre les participants et les intervenants à la fin de chaque exposé a permis aux parents de poser les questions qui les préoccupaient, notamment quant au diagnostic et à la prise en charge à l'âge adulte.

Autour d'un buffet, des parents présentant une même mutation très rare ont pu faire connaissance. De tels événements permettent aussi à des familles ayant échangé par mail ou via le forum de se rencontrer « de visu »; c'est aussi l'occasion de discuter avec des professionnels dans un cadre plus informel qu'une salle de consultation...

Merci à tous ceux qui se sont rendus disponibles pour cette journée: médecins, familles, proches, ...



Des familles touchées par une même mutation échangent leurs coordonnées.

Le dossier joint "Comprendre le diagnostic génétique de mon (mes) enfant(s): Avancées et perspectives de la recherche" reprend et complète les conférences du 4 octobre.



Nous sommes convaincus qu'une meilleure compréhension du handicap et de ce qui se fait au niveau de la recherche peut aider les parents à mieux accepter les difficultés rencontrées par leurs enfants. N'hésitez pas à le diffuser autour de vous (proches, professionnels, ...): **envoi d'exemplaires gratuits sur simple demande.**

Le Bureau d'Xtraordinaire

Les centres de référence: "de Maladie Orpheline à Maladie Rare"

Comment passer du "statut" de maladie orpheline, c'est-à-dire dont personne ne s'occupe, à celui de Maladie Rare, qui concerne peu de personnes, mais pour lesquelles l'expertise et le soin se développent? Les centres de référence Maladies Rares sont, en France, la réponse majeure apportée aux demandes des associations. Une centaine de centres ont été créés, dans le cadre du Plan National Maladies Rares. Ils font l'objet régulièrement d'évaluations qui conditionnent la reconduction de leurs financements. Pour les Retards mentaux liés au chromosome X, nous nous référons à deux centres:

à PARIS , "Déficiences Intellectuelles de causes rares", coordonné par le Dr. Delphine Héron	CHU Hopital Pitié-Salpêtrière 01 42 16 13 87 anne.faudet@psl.aphp.fr
à LYON , consacré plus spécifiquement aux déficiences intellectuelles liées au chromosome X , coordonné par le Pr. Vincent des Portes.	GHE - HFME - Neuropédiatrie 04 27 85 53 80 catherine.vuillet@chu-lyon.fr

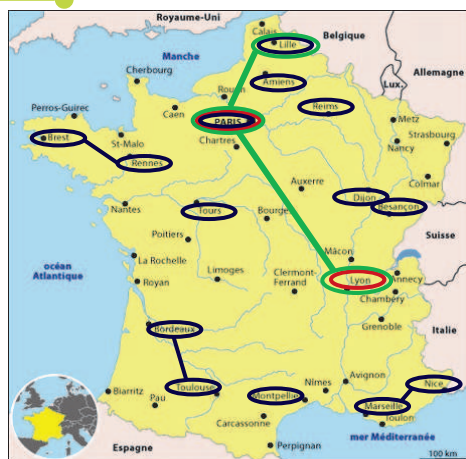
Leurs missions:

- Faciliter le diagnostic
- Définir et diffuser des protocoles de prise en charge
- Coordonner des travaux de recherche
- Participer à des actions de formation et d'information sur ces maladies

Concrètement, lorsqu'une famille prend contact avec un de ces centres, un premier entretien téléphonique permet d'évaluer la pertinence d'une prise en charge dans un centre de référence ou de compétence (cf. ci-dessous). A Lyon, les parents complètent ensuite un questionnaire, retraçant l'histoire de l'enfant ou l'adulte, ses prises en charge, et précisant également leurs attentes; il est étudié par une équipe pluridisciplinaire qui oriente ensuite vers telle ou telle consultation spécialisée.

Les centres de compétences : un réseau national de professionnels

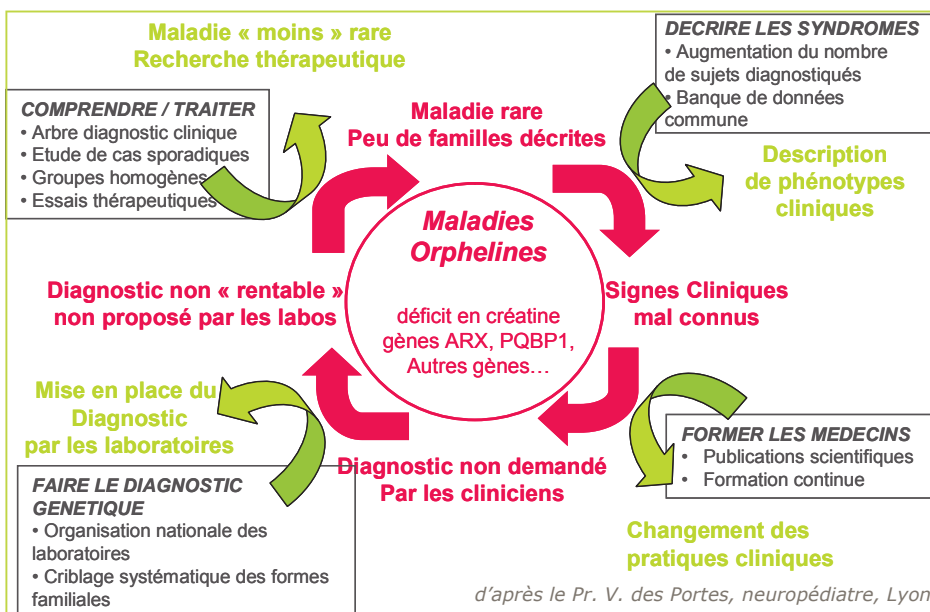
La bonne nouvelle de la rentrée fut la labellisation des "centres de compétences": un réseau de professionnels compétents sur "nos" maladies permet un maillage de "proximité" sur le territoire national. Pour répondre au cahier des charges, trois disciplines doivent être représentées: la neuropédiatrie, la neuropsychologie ou pédopsychiatrie, et la génétique. Le neuropédiatre apporte un regard médical, le neuropsychologue ou pédopsychiatre analyse le fonctionnement psychologique et intellectuel, tandis que le généticien peut apporter ses connaissances sur les mécanismes induits par une éventuelle cause génétique. C'est la raison pour laquelle certains centres sont à cheval sur 2 villes. Ces centres de compétences travaillent en lien avec les deux centres de référence, de Lyon et Paris, pour faciliter le diagnostic et évaluer la prise en charge nécessaire, pour les enfants, ainsi que pour les adultes.



Quand prendre contact avec ces spécialistes?

- Si vous avez un diagnostic : pour faire le point, une ou deux fois par an, sur l'évolution de l'enfant ou de l'adulte et sur sa prise en charge.
- Si vous n'avez pas de diagnostic : une visite tous les deux ou trois ans auprès d'un généticien et d'un neuropédiatre spécialisés suffit pour bénéficier des dernières avancées en matière de diagnostic.
- Enfin, vous pouvez également être amenés à entrer en contact avec ces médecins pour étudier votre participation à des programmes de recherche.

L'enjeu : "sortir du circuit fermé des maladies orphelines"



Une équipe pour accompagner les familles participant à des programmes de recherche

Accueil, présence, écoute, disponibilité... des patients et des personnes qui les sont des mots qui reviennent souvent dans la bouche de Chantal bénévole à l'Institut des Sciences Cognitives (ISC) de Lyon. C'est elle qui, à la demande du Docteur Aurore Curie, a mis en place en collaboration avec « Le Goéland » une équipe de bénévoles pour accompagner les familles participant à deux programmes de recherche : des IRM fonctionnelles pour des patients présentant une mutation sur le gène ARX (cf. Lettre n°2) d'une part, et le 1er essai thérapeutique pour des patients atteints du syndrome de l'X Fragile (cf. Lettre n°3). Au total, plus de 30 familles se sont déjà déplacées à Lyon, pour deux ou trois jours de tests, à cinq reprises dans le cadre de l'essai thérapeutique. C'est parce que les chercheurs donnent de leur temps et d'eux-mêmes pour une meilleure compréhension des mécanismes cognitifs en jeu dans nos maladies, voire, pour une amélioration du quotidien des patients X Fragile, qu'il a semblé évident, pour Aurore Curie et Xtraordinaire, de leur offrir une présence bienveillante pendant ces journées où s'enchaînent examens médicaux, IRM fonctionnelles, tests sur ordinateurs, techniques permettant de visualiser où l'on regarde (eye-tracking), prise de sang, électro-cardiogramme, Accueillir les familles à l'aéroport ou à la gare et les accompagner sur leur lieu d'hébergement, aller chercher les plateaux-repas

des patients et des personnes qui les accompagnent et partager un moment convivial autour du repas, sont autant de détails, qui n'en sont pas, pour lesquelles aucune ressource, financière ou humaine, n'est allouée par les crédits de recherche.

Ce sont donc huit bénévoles, en collaboration avec Christine Kieffer pour le « Goéland » (association du syndrome de l'X fragile) qui se relaient presque tous les jours pour le bon déroulement et l'accueil des familles. Leur présence est souvent annoncée et expliquée par le Docteur Curie, et c'est alors à coup de « c'est vous les Xtraordinaires? » que les accueillants sont parfois accueillis dans les couloirs longs et froids de l'ISC ! Priorité est donnée aux personnes handicapées : être à l'écoute de ce qu'elles veulent et peuvent dire, se rapprocher de leurs préoccupations quotidiennes, notamment pendant les repas. On parle du travail à l'ESAT, des matchs de foot de l'Olympique Lyonnais ou du Paris Saint Germain, de leurs loisirs préférés, ... et ils le leur rendent bien, car une connivence s'installe vite, et ils retiennent les prénoms des bénévoles d'un séjour à l'autre: Marie-Claire, Marie-Alix, Christine etc.... Chaque équipe est constituée de deux bénévoles; « c'est important, explique Chantal, pour être totalement disponible : l'une peut servir, si l'autre est en pleine discussion avec les familles ». Cela permet égale-



ment d'échanger ensuite sur le vécu de cet accompagnement, voire de se reprendre éventuellement. En effet, l'accueil et l'écoute exigent une grande discrétion et de taire nos curiosités, sur l'histoire de la famille, sur les résultats des tests passés, etc.

Hormis Chantal Bulliot et Christine Kieffer, de l'association Le Goéland, aucune des mamans bénévoles n'est directement concernée par le chromosome X... mais la plupart ont une personne handicapée dans leur famille.

Chantal tire son chapeau à toute la jeune équipe des programmes de recherche : médecin, infirmière, psychologue, secrétaire, qui partagent la plupart des repas avec les familles, savent détendre l'atmosphère, tout en gardant une juste distance professionnelle. Ils s'adaptent également aux aléas, lorsqu'une maman n'a pas pu obtenir son congé par exemple pour accompagner ses enfants...

Merci à tous, chercheurs, patients, familles et bénévoles !

Nouvelles de l'Expédition Xtraordinaire

Après l'Asie, nos 2 globe-trotters ont traversé l'Amérique du sud à vélo: Pérou, Bolivie, Argentine, Brésil; toujours en filmant des centres (écoles, entreprises, ...) accueillant de façon originales de personnes handicapées mentales. Ils ont ensuite remonté les côtes brésiliennes, comme mousses à bord d'un voilier, dont la capitaine avait...une fille autiste: il a accepté de confier son témoignage à la caméra : un moment émouvant du périple.

Après plus d'un mois "coincés" à Dakar pour cause de tracasseries administratives, ils ont distribué les jeux et le matériel pédagogique envoyé par le collège Champagnat, près de Lyon, à des enfants du Centre Aminata M'Baye, qui accueille des enfants handicapés. Joie et émotions ont rythmé cette soirée d'adieu.

Destination: Saint-Louis du Sénégal, Bamako, Tombouctou, Ouagadougou, Niamey pour regagner Tunis par la Lybie ou l'Algérie en fonction de la situation sur le terrain, en moto désormais.

A suivre sur www.ExpeditionXtraordinaire.com !



3 colis de jeux et matériel pédagogique, collectés par un collège du Rhone, ont été accueillis dans l'allégresse au centre Aminata M'Baye, au Sénégal!

1ère Assemblée Générale

Le 24 mai dernier, Xtraordinaire a tenu sa 1ère assemblée générale, à l'Institut des Sciences Cognitives de Lyon. L'occasion de se retrouver entre familles concernées, équipe du centre de référence et sympathisants, pour dresser un premier bilan, positif, de notre action.

Le prélèvement automatique : Tout le monde y gagne !

Une solution de prélèvement automatique a été mise en place pour permettre à nos adhérents et donateurs de répartir en douceur leur générosité et assurer à Xtraordinaire une certaine pérennité des dons.

Rapport financier de l'exercice 2006/2007:

A sa création, Xtraordinaire n'a pas de fonds propres. Un 1er budget prévisionnel faisait ressortir un besoin d'environ 7 000 euros. Nous avons sollicité nos propres réseaux d'amis, de proches... des associations, des entreprises sont également mobilisées. Les résultats ont été au-delà de nos prévisions et de nos espérances.

Produits	17 055 €
Charges	- 3 357 €
Résultat d'exploitation	13 698 €

Ce résultat très positif nous permet d'envisager l'avenir plus sereinement, en constituant un fond de roulement pour engager des projets, sans risque de trésorerie. En revanche, **chaque projet conséquent doit faire l'objet d'une quête de financements extérieurs spécifiques. Nous avons encore besoin de vous !**

14 cotisations de membres actifs *	345 €	2%	Permettre aux familles de partager leurs expériences	891 €	27%
130 cotisations de membres sympathisants	3 195 €	19%	Informier	935 €	28%
101 dons (dont 30% par des pers. morales associations, entreprises, congrégations, ...)	13 515 €	79%	Accompagner les programmes de recherche	984 €	29%
TOTAL des PRODUITS	17 055 €		Frais de fonctionnement	547 €	16%
			TOTAL des CHARGES	3 357 €	

* membres actifs: familles adhérentes touchées par un handicap mental lié au chromosome X (hors X Fragile)

Le faible taux de cotisation des membres actifs confirme:

- ⇒ la difficulté à contacter et à mobiliser les familles
- ⇒ Le retard à combler pour que les familles aient accès au diagnostic.

Merci à Henri Bulliot, notre précieux trésorier, ainsi qu'à Mady et Jean-Marie Gauthier, qui saisissent les données comptables et établissent les reçus fiscaux et Hervé Wright, comptable de profession, qui vérifie nos comptes.

Témoignage de Jean-Gabriel, globe-trotter:

Comment a évolué votre regard sur les personnes handicapées ?

J'ai découvert « en vrai » ce que l'on m'avait pourtant déjà dit : la personne handicapée apporte autant, si ce n'est plus, que celle qui s'en occupe. Une lapalissade, me direz-vous... je suis pourtant édifié par leurs expressions de tendresse, leurs marques d'affection et le regard sur la vie qu'elles arrivent à faire changer dans leur entourage !

En quoi le fait de « courir »

pour Xtraordinaire vous aide-t-il ?

Il y a des coups de pédale (au fin fond de l'Himalaya, ou en Biélorussie en hiver) qui sont plus durs à pousser que d'autres : c'est dans ces moments-là, ainsi que dans toutes les péripéties, parfois vraiment usantes, que nous trouvons, dans la cause que nous défendons, toutes les forces pour avancer ! Sans cette base solide, j'aurais sans doute abandonné l'aventure plus d'une fois et notre périple aurait manqué de "consistance". J'en veux pour preuve la hâte que nous avons de retourner à la rencontre, la semaine prochaine, d'un centre de l'Arche à Madras, après un

mois de « tourisme » ! C'est comme si nous avions soif de retourner à l'essentiel ...



Un saut Xtraordinaire, sur le Salar d'Uyuni (Bolivie):

+ de 9 000 km au compteur des vélos !

... et il reste 8 000 km à parcourir en moto pour traverser le continent africain

Xtraordinaire : pour VOUS représenter...

Le 14 novembre, le centre de référence de Lyon proposait la **1ère journée de formation professionnelle consacrée à la Déficience Intellectuelle**. Deux membres d'Xtraordinaire, Marie-Odile Claudel et Olivier de Compiègne, s'y sont rendus, à la fois pour bénéficier d'interventions de qualité sur le diagnostic, l'évaluation et l'accompagnement des personnes présentant une déficience intellectuelle, mais aussi pour représenter et faire connaître l'association auprès d'une centaine de professionnels venus de toute la France.

Du 8 au 12 décembre a lieu le **1er séminaire du Diplôme Inter-Universitaire sur la Déficience Intellectuelle**. Céline Vernet y participe en tant que membre du bureau d'Xtraordinaire. Ce projet a reçu le soutien de la Caisse d'Epargne de Rhône-Alpes, du Conseil Général de Haute-Savoie et du Club Soroptimist de l'Arve.



L'ensemble vocal de l'Arve a donné son concert de Noël au profit d'Xtraordinaire.

N'hésitez pas à vous faire les ambassadeurs de notre association auprès de vos amis : kermesses, concerts, pièces de théâtre sont autant d'occasion de sensibiliser largement à une cause qui nous est chère et de récolter des fonds !

Envie de nous rejoindre ?

Je souhaite adhérer à l'association Xtraordinaire en qualité de:

- Parent ou tuteur d'une personne handicapée, préciser éventuellement ses Nom, prénom, date de naissance : _____ né(e) le __ / __ / ____
son Handicap: _____
- Ami / Sympathisant / Famille d'une personne handicapée
- Professionnel du handicap ou association

Mes coordonnées (* champs obligatoires):

NOM / Prénom *: _____

Adresse *: _____

CP Ville*: _____

N° tél: _____

email : _____ @ _____

Je règle la cotisation de base de 15€ ou de soutien de 30€

Je fais un don de _____ €

à l'ordre de Xtraordinaire par chèque joint. Envoi à Xtraordinaire, chez M. Bulliot, 15 rue Masaryk,

69 009 LYON (vos dons et cotisations ouvrent droit à une déduction d'impôt de 66% du montant des dons versés)

Fait à _____ le __ / __ / __ Signature: _____

Actualités de notre site Internet:

**Plus de 5 000 visites
pour le mois de novembre :
un record sur www.Xtraordinaire.org !**

Certains messages du Forum ont été lus plus de 800 fois, mais les réponses sont rares : venez apporter votre témoignage. "Partageons nos expériences pour mieux les aider"!

AVIS DE RECHERCHE: Baby-sitters "Xtraordinaires"

Vous êtes étudiant(e), retraité(e), jeune éducateur spécialisé, ... ?

Des familles seraient heureuses de vous confier leurs enfants "Xtraordinaires", le temps d'une soirée ou d'une journée : un peu de patience pour un immense service !

Envoyez vos coordonnées et éventuelles disponibilités à contact@xtraordinaire.org ou au 01 41 10 59 57.

ENVOI DE COUPON DE
PRÉLÈVEMENT AUTOMATIQUE
SUR SIMPLE DEMANDE

**Nous avons
besoin
de VOUS
pour avancer!**

Une question?
Une remarque ?
Une suggestion ?
Proposer vos services?

contact@xtraordinaire.org

01.41.10.59.57

www.Xtraordinaire.org