



## Sortie récréative 2010

Visite de la chocolaterie à Broc...

...à la découverte d'un excellent "médicament"  
anti-stress et anti-déprime ! ;-)

## Sommaire

|                    |                                        |       |
|--------------------|----------------------------------------|-------|
| <b>Loisirs</b>     | Sortie annuelle à Broc                 | 2     |
|                    | Photos                                 | 8-9   |
| <b>Recherche</b>   | Le diabète dans l'Ataxie de Friedreich | 3-5   |
|                    | Nouvelle approche thérapeutique        | 15    |
| <b>Coup d'cœur</b> | Au-revoir Dani                         | 5     |
| <b>Actualité</b>   | Le défi de ProRaris                    | 6-7   |
|                    | La famille s'agrandit                  | 16    |
| <b>aCHaf</b>       | Membres du comité                      | 7     |
|                    | Conseil scientifique et juridique      | 7     |
|                    | Agenda                                 | 7     |
| <b>Vécu</b>        | Recherche école de langue...           | 10-11 |
|                    | Gesucht... Sprachschule                | 11-12 |
|                    | Mes vacances à Barcelone               | 14    |
| <b>Témoignage</b>  | Construire son bonheur...              | 13    |
| <b>Sport</b>       | Rafroball                              | 14    |
| <b>Humour</b>      | Petite place au paradis                | 16    |
| <b>Clin d'oeil</b> | Parking                                | 16    |



**Rédaction:** Gaëlle Zollinger  
Marie-Rose Dufey  
Sabine Zollinger  
Sylviane Cattin

**Graphisme:** Sabine Zollinger

**Journal de:** l'Association suisse  
de l'Ataxie de Friedreich

**Adresse:** 1566 St-Aubin  
<http://www.achaf.org>  
Tél. + 41 (0) 26 677 22 56

## Loisirs

### Sortie annuelle à Broc le samedi 18 septembre 2010

Par un beau matin de septembre (pas vraiment beau, mais mieux que ce qui était annoncé!), nous avons pris la route de Broc. Certains se sont même perdus! Mais oui et des Fribourgeois en plus... Bon, passons.

Après la photo de famille, nous avons été accueillis par les charmantes hôtesse du site de la Chocolaterie «Cailler». Par groupe d'une dizaine de personnes nous avons déambulé dans le nouveau parcours «découverte», ouvert au public cette année. Après une agréable et intéressante présentation avec données techniques, quelques anecdotes, un peu d'exo-

tisme (pour le cacao) et les effluves de chocolat nous chatouillant les narines, le bouquet final: la dégustation...

Quel régal!

Puis nous avons eu la chance de pouvoir manger sur place, à l'étage, un délicieux repas concocté par le personnel de l'entreprise. Repus et bien contents de ce moment de partage et d'amitié, nous avons pris le chemin du retour.

Encore merci à tout le personnel de l'entreprise et à notre comité pour l'organisation.



Vous voulez en savoir plus? Allez vite découvrir les photos du jour dans les pages centrales de cette édition!

Sissi

Recherche

# Le diabète dans l'Ataxie de Friedreich

## Qu'est-ce que le diabète ?

Le diabète sucré n'est pas une maladie unique mais un ensemble de maladies qui se caractérisent toutes par une augmentation de la glycémie (c'est-à-dire de la concentration de glucose dans le sang). Ces différentes affections ont des causes spécifiques nécessitant des traitements adaptés. De manière simplifiée et en dehors du diabète dit « gestationnel » qui apparaît pendant la grossesse et disparaît après l'accouchement, on peut distinguer 3 groupes de diabètes :

1. **le diabète de type 1** dû à une destruction auto-immunitaire des cellules bêta-pancréatiques qui produisent l'insuline.
2. **le diabète de type 2** de cause mal connue mais qui est clairement favorisé par l'excès de poids et l'inactivité physique.

3. **d'autres types de diabète** de causes précises et connues mais constituant un groupe très hétérogène incluant par exemple les pancréatites, les diabètes secondaires à l'emploi de certains médicaments (cortisone par exemple) ou encore les diabètes rares liés à une mutation d'un gène unique (= diabètes monogéniques).

Parmi ces 3 groupes, le diabète de type 2 est de très loin le plus répandu. On estime qu'en France et en Belgique, il touche 5 à 10% de la population et bien plus encore aux Etats-unis où il prend des proportions épidémiques. Bien qu'il existe des facteurs génétiques multiples prédisposant à ce type de diabète, il est fortement influencé par des facteurs environnementaux. Certaines personnes qui ont hérité de gènes « diabétogènes » leur conférant un risque

élevé de diabète, peuvent ne jamais développer la maladie s'ils restent minces et physiquement actifs.

Au plan physiopathologique, le diabète de type 2 se caractérise par deux anomalies cardinales qui sont :

- 1) une production insuffisante d'insuline par les cellules bêta-pancréatiques et
- 2) une diminution de l'action de l'insuline souvent désignée sous le terme « d'insulinorésistance ».

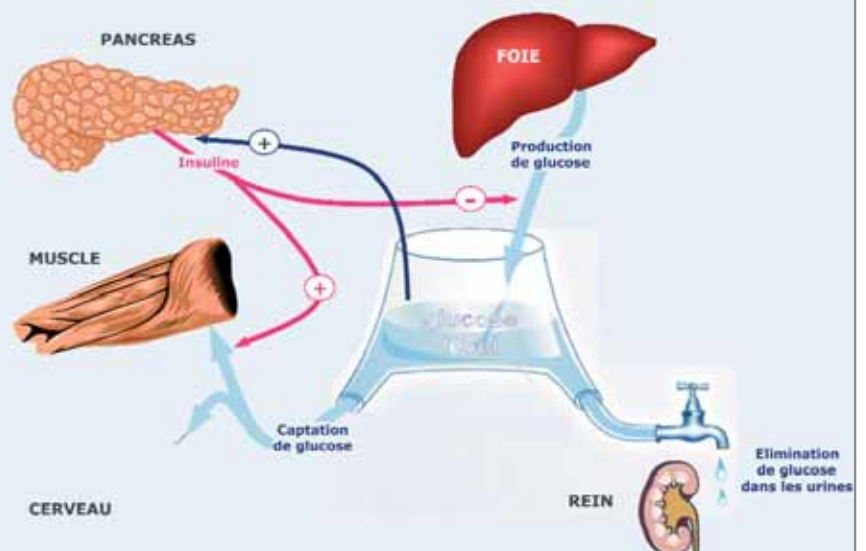
D'innombrables recherches ont, au fil du temps, identifié un grand nombre de mécanismes fautifs potentiels pouvant expliquer la déficience insulinosécrétoire et l'insulino-résistance sans qu'aucun facteur causal n'émerge clairement jusqu'ici.

Les conséquences d'une réduction de la sécrétion et de l'action de l'insuline sont illustrées par la figure ci-dessous.

A l'état basal, en dehors des repas, le foie produit du glucose (à partir de réserves de glycogène accumulées pendant le repas précédent) et l'envoie dans la circulation sanguine. Ce glucose contribue à l'approvisionnement en énergie de la plupart des organes. Les cellules bêta du pancréas produisent l'insuline qui inhibe la production hépatique de glucose et stimule sa captation par certains organes, principalement le muscle et le tissu adipeux. D'autres organes utilisent également du glucose mais indépendamment de l'insuline. C'est par exemple le cas du cerveau qui, à l'état basal, est le plus important consommateur de glucose qu'il capte sans l'aide de l'insuline. L'effet global de l'insuline est donc de diminuer la concentration de glucose dans le sang en réduisant sa production hépatique et en augmentant sa captation par certains tissus. La sécrétion d'insuline est stimulée par l'hyperglycémie et inhibée par l'hypoglycémie.

Cette relation réciproque entre la glycémie et la sécrétion d'insuline permet le fonctionnement d'un système homéostasié d'une grande efficacité. Ainsi, toute élévation de la glycémie sera instantanément corrigée par

### RÉGULATION de la CONCENTRATION de GLUCOSE dans le SANG



une sécrétion supplémentaire d'insuline et toute tendance à l'abaissement glycémique sera aussitôt combattue par une réduction de l'insulinosécrétion.

En cas de diabète, lorsque l'insuline est produite en quantité insuffisante ou que son action est entravée, la glycémie augmente de manière pathologique et, au-delà d'un certain niveau sanguin, le glucose est éliminé dans les urines (glucosurie).

+ = effet stimulant

- = effet inhibiteur

## Diabète et Mitochondries

Dans cette recherche de causalité, l'attention de la communauté scientifique a été attirée depuis une petite dizaine d'années sur la responsabilité possible d'une dysfonction mitochondriale ; cette hypothèse est basée sur un faisceau d'arguments expérimentaux assez convaincants.

Tout d'abord, il a été reconnu que, d'une façon générale, les maladies mitochondriales sont assez souvent associées au diabète. Dans un cas particulier très parlant, une mutation bien identifiée d'un gène mitochondrial provoque un diabète transmis uniquement par la mère.

Ensuite, une célèbre équipe américaine dirigée par Shulman, a montré assez récemment qu'en cas de dysfonctionne-

ment mitochondrial, des dérivés d'acides gras peuvent s'accumuler dans les muscles squelettiques et y entraver l'action de l'insuline. C'est ce qu'il a observé chez les descendants non diabétiques de parents atteints d'un diabète de type 2 (qui présentent un risque accru de développer la maladie), ainsi que chez des personnes obèses, sédentaires insulino-résistantes. D'autres équipes ont trouvé que l'expression d'une série de gènes impliqués dans le métabolisme oxydatif (c'est à dire des gènes mitochondriaux) est diminuée chez les patients diabétiques de type 2. Il est intéressant de noter à cet égard que l'expression de ces gènes est en partie contrôlée par un cofacteur stimulé par une famille de médicaments (les glitazones) raison pour laquelle un essai avec

une glitazone est actuellement en cours (cf essai pioglitazone).

Enfin, on sait que les mitochondries jouent un rôle très important dans la sécrétion d'insuline en fournissant l'énergie nécessaire à la cellule bêta pour assurer ce travail.

L'exploration de la fonction mitochondriale bêta-pancréatique est bien entendu extrêmement difficile chez l'homme où il serait dangereux de biopsier le tissu pancréatique alors qu'il s'agit d'un acte facile et bénin pour le muscle.

Le rôle des mitochondries dans la sécrétion d'insuline est illustré par la figure suivante.

### Le rôle des mitochondries

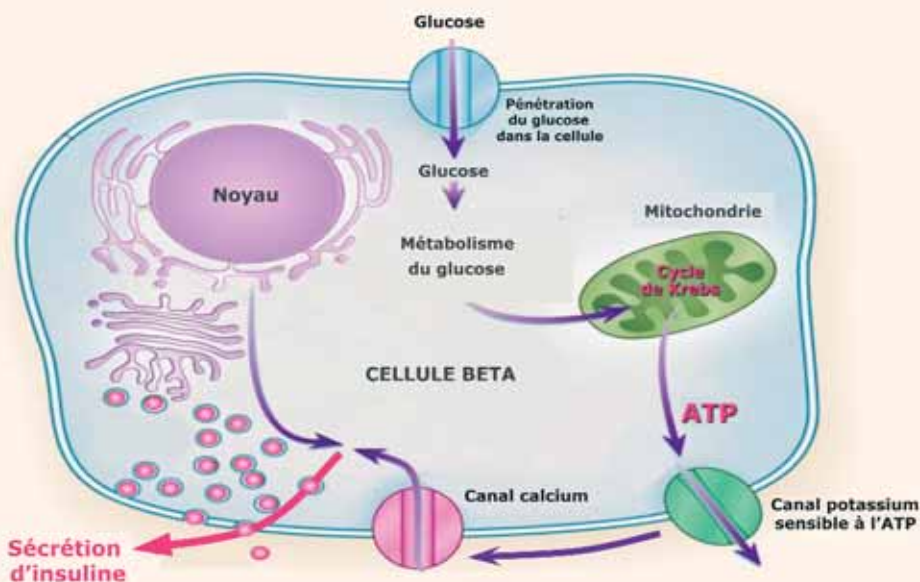
La cellule bêta du pancréas possède une machinerie extrêmement compliquée destinée à fabriquer et sécréter de l'insuline en fonction de nos besoins. Le principal régulateur de cette sécrétion est le taux de glucose dans le sang.

Le glucose pénètre dans la cellule bêta via un transporteur spécifique. A l'intérieur de la cellule, il est métabolisé (ce qui veut dire qu'il subit une série de transformations) en un composé, l'acétyl-CoA, qui est ensuite complètement oxydé dans les mitochondries en produisant de l'oxygène et du dioxyde de carbone. Cette oxydation (par le cycle de Krebs) génère de l'énergie chimique sous forme d'ATP.

Cette augmentation de l'ATP intracellulaire ferme un canal potassique qui dépolairise la membrane et ouvre un canal calcique permettant au calcium de pénétrer dans la cellule. C'est, in fine, cette augmentation de calcium intracellulaire qui déclenche la sécrétion d'insuline.

Lorsque les mitochondries fonctionnent moins bien, la production d'ATP est réduite et la sécrétion d'insuline est moins vigoureuse.

### La SÉCRÉTION d'INSULINE par les CELLULES BETA du PANCRÉAS



## Le diabète dans l'Ataxie de Friedreich

On sait bien maintenant que l'anomalie génétique responsable de l'ataxie de Friedreich consiste, dans la grande majorité des cas, en une augmentation (expansion) du nombre de répétitions d'un triplet

GAA dans le gène qui code pour la frataxine. Bien que le rôle exact de la frataxine ne soit pas encore parfaitement connu, on sait qu'elle participe au bon fonctionnement des mitochondries. Ce

sont donc les cellules des tissus dont les fonctions dépendent particulièrement de l'activité mitochondriale qui seront les plus atteintes par le déficit en frataxine (notamment les neurones et les cellules

musculaires cardiaques).

Le diabète n'est certainement pas la principale manifestation de l'ataxie de Friedreich car il ne survient que chez 15 à 20% des personnes atteintes. C'est sans doute pourquoi cette forme de diabète n'a pas été bien étudiée jusqu'à présent et on ne sait pas exactement s'il résulte plutôt d'un défaut dans la sécrétion d'insuline ou d'une insulino-résistance. L'étude que nous avons entreprise à Bruxelles a pour but de répondre à cette question car il est important de connaître les mécanismes d'un diabète pour pouvoir le traiter de la façon la plus adéquate possible. Dans l'arsenal thérapeutique dont on dispose actuellement pour traiter le diabète, certains médicaments dits « insulinosensibilisateurs » tels que la metformine ou les glitazones, améliorent l'action de l'insuline alors que d'autres tels que les sulfonurées ou les glinides sont dits « sécrétagogues » car ils agissent sur la cellule bêta en stimulant la sécrétion d'insuline. En fonction de l'anomalie sous-jacente, on choisira donc plutôt l'une ou l'autre classe de médicament. L'intérêt d'identifier le mécanisme res-

ponsable d'un diabète pour le traiter efficacement est illustrée par une découverte récente. On a pu montrer que certaines formes sévères de diabète néonatal que l'on croyait indispensable de traiter à l'insuline, résultent d'une mutation du canal potassium des cellules bêta dont l'activité peut être en grande partie restaurée par les sulfonurées. Ces molécules se sont révélées remarquablement efficaces cliniquement. Une découverte de laboratoire a ainsi permis de substituer un traitement oral simple à une thérapie insulinaire beaucoup plus inconfortable pour le patient.

Dans notre étude en cours sur le diabète de la maladie de Friedreich, les résultats préliminaires indiquent le rôle prépondérant d'une insuffisance insulinosécrétoire dans la genèse de l'anomalie glucidique. C'est donc logiquement que notre projet qui a débuté par des études sur patients, sera complété par l'étude in vitro, sur un modèle de souris génétiquement modifiées, des conséquences d'une déficience en frataxine sur la sécrétion d'insuline.

## Remerciements

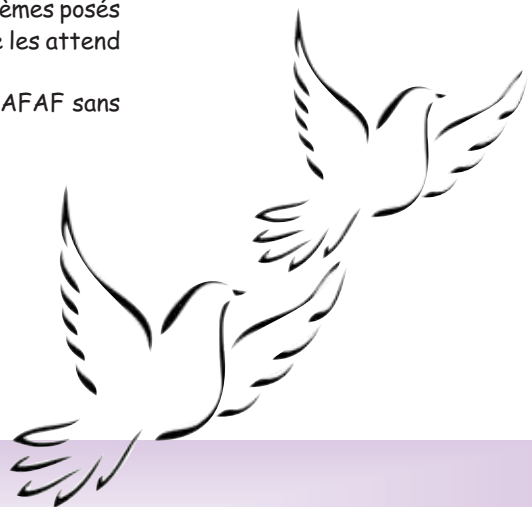
Nous souhaitons remercier chaleureusement toutes les personnes qui se sont déplacées, parfois de loin, pour participer aux tests que nous réalisons à Bruxelles. Nous sommes conscientes du fait que le diabète n'est pas la priorité dans les problèmes posés par l'ataxie de Friedreich mais beaucoup de découvertes se font là où on ne les attend pas...

Merci également à la famille Dieusaert et à toute l'équipe logistique de l'AFAP sans laquelle notre travail ne pourrait se faire.

Pr Françoise Féry et Dr Miriam Cnop  
Service de Diabétologie, Hôpital Erasme, Bruxelles

*Journal «Espoir» octobre 2009*

## Coup d'cœur



## Au-revoir Dani...

Ses amis fidèles, ainsi que les familles parentes et alliées, ont le chagrin de faire part du décès de Dani Messerli, survenu le vendredi 30 avril 2010, à l'âge de 40 ans.

## Actualité

# S'unir pour être entendu, le défi de ProRaris

C'est à l'occasion de la 3<sup>ème</sup> journée internationale des maladies rares, le 28 février 2010, que l'Alliance des maladies rares Suisse a été lancée sous le nom de ProRaris. Cette alliance permettra de regrouper la centaine d'associations de maladies rares existant en Suisse, afin de sortir les patients de leur isolement et de sensibiliser le grand public, les autorités politiques et les institutions de santé à un phénomène qui concernerait près de 500'000 personnes en Suisse.

## NAISSANCE DE L'ALLIANCE SUISSE DES MALADIES RARES

Genève, le 22 février 2010 - Etre malade est une épreuve. Ne pas savoir de quoi on souffre ou comment guérir ne fait qu'ajouter de la souffrance à la douleur. C'est le lot commun de tous ceux qui sont victimes d'une maladie rare. Et c'est le début d'un long processus qui vous conduira de médecins en médecins, de spécialistes en spécialistes, d'erreurs de diagnostic en absence de constat médical. Un véritable chemin d'errance diagnostique amplifié par l'isolement et le manque d'information.

L'erreur de perception que chacun d'entre nous peut faire par rapport à ce phénomène mondial tient à sa qualification. Tout ce qui est rare paraît exceptionnel, voire introuvable. Or, le fléau dont on parle ne concerne pas moins de 30 millions de personnes rien qu'en Europe, atteintes par une des 7'000 maladies rares recensées au niveau mondial. Une extrapolation à l'échelle suisse permet de penser que 500'000 personnes sont concernées dans notre pays, soit 6.5% de la population.

Des chiffres qui permettent de relativiser la notion de rareté et qui justifient la démarche entreprise par plusieurs responsables d'organisations concernées de fonder **ProRaris**, l'Alliance des maladies rares en Suisse. Car s'il existe déjà une centaine d'associations suisses, la représentativité des patients atteints de maladies rares souffrait de l'absence d'un organe fédérateur capable d'être un interlocuteur crédible et influent auprès des pouvoirs publics. « En Europe, de nombreux pays ont déjà pris des mesures spécifiques de grande ampleur, telles que l'adoption de plans nationaux pour lutter contre les maladies rares. En Suisse, ce sujet est encore largement méconnu. Il était donc important de rassembler l'ensemble des personnes concernées afin d'améliorer la visibilité et la compréhension de ce problème dans notre pays », explique Loredana D'Amato Sizonenko, Coordinatrice d'Orphanet Suisse et co-fondatrice de ProRaris.

Symboliquement, c'est donc le 28 février 2010, date de la Journée Internationale des Maladies Rares, qu'a été annoncée

officiellement la création de l'alliance ProRaris. Contrairement à la plupart des pays européens où existe déjà ce type d'alliance, la Suisse ne bénéficiait d'aucune structure représentative à l'échelon national.

Les objectifs de **ProRaris** sont multiples. La priorité est de devenir le porte-parole de l'ensemble des associations suisses de maladies rares mais également des patients isolés afin de les représenter auprès des différents organismes publics, de développer le travail en réseau chez les professionnels de la santé, de rassembler l'expertise nécessaire pour innover en matière de santé publique et de promouvoir la recherche médicale. D'autre part, pour accroître son efficacité et bénéficier de la puissance d'un réseau international, **ProRaris** aura un lien étroit avec l'organisation européenne **Eurordis** à laquelle elle adhérera dès sa création.

« Nous allons enfin faire sortir les malades de l'ombre, défendre leurs intérêts communs et faire entendre leurs voix au plus haut niveau pour les sortir de leur isolement et de leur détresse. C'est ce qui nous motive et justifie la création de ProRaris », explique Bhira Meyer, Vice-présidente de l'Association Enfance et Maladies Orphelines (AEMO), cofondatrice de l'alliance.

### Qu'est ce qu'une maladie rare ?

Une maladie rare se définit comme une affection invalidante ou menaçante pour la vie qui touche moins d'une personne sur 2000 et nécessite des efforts combinés spéciaux pour sa prise en charge. D'origine génétique dans 80 % des cas, les autres causes sont infectieuses, environnementales, auto-immunes,



dégénératives ou tumorales. Ces maladies sont souvent chroniques, progressives, dégénératives et entraînent des handicaps qui altèrent la qualité de vie.



Toutes les spécialités médicales sont concernées. Les problématiques récurrentes auxquelles les patients doivent faire face sont les retards et erreurs de diagnostic, le manque d'informations, la souffrance psychologique liée à l'isolement et au manque d'espoir thérapeutique, ainsi que l'absence de soutien pratique dans la vie quotidienne.

**Charlotte, 6 ans, atteinte du syndrome de Sanfilippo**  
 «Incurable!». Le mot est lâché et c'est

tout un monde qui s'écroule. Charlotte a 4 ans quand ses parents, domiciliés à Genève, apprennent finalement que leur fille est atteinte d'une maladie orpheline incurable et dévastatrice, le syndrome de Sanfilippo, après 2 ans à enchaîner les consultations chez différents spécialistes sans obtenir de diagnostic. L'espérance de vie est réduite pour Charlotte et c'est là que le combat commence. «On ne peut accepter la mort annoncée de son enfant, témoigne Frédéric, le papa de Charlotte, c'est impossible. Quand le diagnostic est tombé, on m'a simplement conseillé de me renseigner sur le site internet de l'existence d'une association française...». Pour cette maladie rare, comme pour beaucoup d'autres, la recherche existe uniquement parce que des parents refusent la mort annoncée de leurs enfants et se battent pour recueillir des fonds et financer des chercheurs. «Ce n'est malheureusement qu'une première étape. Après, il faut encore réussir à convaincre une société pharmaceutique de bien vouloir donner une suite aux travaux des chercheurs» explique Frédéric. Et c'est notamment à ce niveau que la création d'une alliance suisse va être utile. «ProRaris va enfin nous apporter l'aide que nous attendions en Suisse pour faire pression au plus haut niveau des pouvoirs publics, afin que cette cause soit mieux entendue et mieux soutenue», conclut Frédéric.

#### Liens utiles

- Orphanet, le portail de référence pour l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins en Europe: [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch)
- Organisation européenne des maladies rares: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)
- Rare Disease Day: [www.raredisease-day.org](http://www.raredisease-day.org)
- Association Enfance et Maladies Orphelines: [www.aemo.ch](http://www.aemo.ch)

## Comité de l'aCHaf

|                                                                                             |                                                                                             |
|---------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Présidente</b><br>Sabine Zollinger<br>La Chenaletta 34<br>1566 St-Aubin<br>026 677 22 56 | <b>Secrétaire</b><br>Marie-Rose Dufey<br>La Chenaletta 37<br>1566 St-Aubin<br>026 677 23 39 |
|---------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------|

**Trésorière**  
Nathalie Rimann-Matmati  
26, rue des Bossons  
1213 Onex  
022 341 32 23

**Membres**

|                                                                     |                                                                       |
|---------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|
| Dany Queloz<br>2, Place de la Liberté<br>2942 Alle<br>032 471 14 41 | Sylviane Cattin<br>La Chenaletta 36<br>1566 St-Aubin<br>026 677 46 05 |
|---------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|

## Conseil scientifique

**Dr Pierre Arnold,**  
Neurologue  
Rue de Lausanne 35  
Sion

**Mme Isabelle Rey**  
Ergothérapeute  
Yverdon-les-Bains

**Mme Cécile Bernard**  
Orthophoniste  
Carouge

**Mme Claire-Lise Nussbaum**  
Physiothérapeute  
Salavaux

Merci d'envoyer vos questions à l'aCHaf. Nous nous ferons un plaisir de transmettre vos demandes à nos conseillers.

## et juridique

**M. Bernard Loup**  
Avocat  
Fribourg

## Agenda

|                     |                           |
|---------------------|---------------------------|
| <b>3-4 décembre</b> | <b>Téléthon</b>           |
| <b>9 avril 2011</b> | <b>Assemblée annuelle</b> |

Loisirs





# Recherche école de langue accessible en fauteuil roulant en Amérique du sud.

Voilà la phrase que j'ai utilisée pour trouver une école d'espagnol en Amérique du sud en été 2008. J'ai contacté plusieurs agences d'enseignement linguistique en Suisse et en Allemagne. Certaines n'ont même pas répondu, d'autres m'ont carrément dit que ce n'était pas possible de trouver une école accessible en fauteuil, seules quatre bureaux ont offert des possibilités. Je ne m'étais fixé ni pays, ni taille de l'école. Une proposition concernait le Costa Rica (j'y ai déjà été 2 fois en tant que touriste), une autre le Mexique (j'ai craint qu'il y fasse trop froid), une autre Quito en Equateur (j'aurais dû être accompagnée par un(e) auxiliaire), une autre encore Lima au Pérou (j'aurais dû loger à l'hôtel) et la dernière Santiago de Chile.

J'ai donc indiqué toutes les mesures nécessaires, largeur des portes, intensité du courant électrique (pour recharger le Swiss Trac) et le plus important, suffisamment de place dans la salle de bain et une douche ou une baignoire sans marche. Le directeur de l'école de Santiago de Chile a été le premier à m'envoyer une réponse positive, il avait construit 3 rampes d'accès, mesuré toutes les largeurs de portes et même envoyé des photos de la salle de bain chez ma «mama hôtesse».

Le voyage a débuté le 1.1.2009 et après 17h (!) je suis arrivée en plein été à Santiago de Chile. Le directeur de l'école m'a accueillie à l'aéroport et m'a amenée chez Mama Carmen, dans ma famille d'accueil. Les portes et la salle de bain étaient parfaites, je pouvais me rendre à l'école, distante d'un kilomètre, avec mon Swiss Trac. Ne parlant pas espagnol, il ne m'était pas possible de discu-

ter beaucoup car Mama Carmen ne parlait pas anglais. Néanmoins, même sans mots, nous nous comprenions assez bien.

J'ai été vraiment surprise le premier jour d'école car à part moi elle n'était fréquentée que par un Américain.

L'école est très petite et pendant 5 semaines j'étais la seule élève dans ma classe. Cela peut paraître ennuyeux mais l'avantage est que la professeure à pu s'adapter à mon tempo pour l'apprentissage vu

que je ne peux ni parler et surtout pas écrire rapidement. Pour moi il était plus important de pouvoir m'entretenir en dehors de la salle de classe que d'apprendre les règles de grammaire. Ma professeure m'accompagnait chaque vendredi en ville. Parfois il s'agissait d'une ballade en métro ou en bus, d'autres fois d'une visite de marché ou d'un autre lieu. Pour moi ceci était très instructif, car cela me permettait de converser avec d'autres personnes. Ce qui était merveilleux, c'est que j'arrivais à comprendre les Chiliens et qu'eux me comprenaient. Il faut souligner qu'environ 98% des bus de la ville sont

adaptés depuis octobre 2008! (Je ne le savais pas et je ne m'y attendais pas du tout).

Lors de mon premier trajet vers l'école j'ai remarqué une maison avec une enseignante «physiothérapie pour maladies neurologiques». Il fallait que j'y entre immédiatement; la réceptionniste a cherché un thérapeute parlant anglais et tout paraissait si parfait que nous avons fixé un rendez-vous pour le lendemain. Les appareils pour la physiothérapie étaient pratiquement les mêmes que chez nous, par contre il y avait deux aides présentes pour m'assister quand il fallait me lever ou faire un exercice à deux.

Un jour j'ai simplement mentionné que j'aimais bien nager mais que l'entrée et la sortie de l'eau posait un problème. Ce n'était vraiment pas un soucis pour eux car la piscine qui se trouvait à 500 m de ma maison disposait d'un lift et l'eau était chauffée à 28°C ce qui est parfait pour moi. Maintenant j'avais un pro-



gramme vraiment bien rempli, tous les matins 4 h de cours d'espagnol, 2 fois la physio et 2 fois la natation par semaine, en plus les visites en ville, profiter des personnes et de mon nouveau chez moi. La température était de 34° tous les jours, ce qui est idéal pour moi.

Après 5 semaines passées à Santiago je voulais à nouveau voyager, me voici donc partie vers le sud. Après 2 heures de voyage je m'ennuyais déjà de Santiago, il faisait vraiment trop froid à Puerto Mont. J'ai appelé Mama Carmen le lendemain et nous avons convenu que je reviendrais dans 5 jours. J'ai tout de même profité de ma petite escapade en m'inscrivant à deux excursions. Quand je suis quelque part j'essaie d'en profiter.

Après deux semaines j'ai remis ça, j'ai pris le bus pour traverser les Andes jusqu'en Argentine. Cette traversée était absolument fabuleuse, le ciel d'une couleur bleu azur et la vue magnifique. Au Chili le voyage en bus ne posait aucun problème, ils m'auraient même portée dans le bus, mais comme je peux encore faire quelques pas, ils m'ont juste apporté l'aide nécessaire. A Mendoza en Argentine je n'ai pas trouvé la beauté recherchée et après cinq jours j'ai regagné le Chili en bus.

Je suis restée cinq autres semaines chez Mama Carmen, j'ai continué à aller à la physio et à la piscine. Mes deux profs m'ont parfois emmenée en excursion. Je suis souvent sortie, avec ou sans Mama Carmen, j'ai appris à connaître d'autres Chiliens et j'ai profité de la ville où il se passe toujours quelque chose.

Après 3 mois exactement je suis retournée en Suisse et grâce à mon voyage au Chili j'ai échappé à un hiver rude...

En repensant à ce que j'attendais de cette expérience et à ce que j'y ai vraiment reçu, je dois dire que cela équivalait à faire un six à la loterie.

Silvia Knaus  
Traduction Marie-Rose



## Gesucht: Rollstuhlgängige Sprachschule in Südamerika

Das war der Ausgangssatz als ich mich im Sommer 2008 auf die Suche einer geeigneten Spanischschule in Südamerika machte. Ich schrieb dutzende von Sprachvermittlungen in der Schweiz und Deutschland an. Von vielen hörte ich gar nichts mehr, einige meinten es sei schlichtweg unmöglich, eine rollstuhlgängige Schule in Südamerika gäbe es nicht, und drei vier Vermittlungen schrieben mir, sie hätten da was passendes. Ich legte mich überhaupt nicht fest in Land, Stadt oder Dorf oder Grösse von Schule. Vorgeschlagen wurde Costa Rica (da war ich jedoch schon 2x als Tourist), Mexiko (da dachte ich es sei zu kalt), Quito in Ecuador (da hätte ich eine Begleitperson mitnehmen müssen), Lima in Peru (da war nur eine Hotelunterkunft) und zum Schluss Santiago de Chile.

Ich gab alle Masse an, wie Türbreiten, Stromstärke (um den Swiss Trac aufzuladen) und das wichtigste, genügend Platz im Badezimmer und stufenlose Dusche oder Badewanne. Der Schulleiter von Santiago de Chile schrieb mir als erster eine positive Antwort, er baute 3 Rampen, hat alle Türen ausgemessen und hat mir sogar Fotos vom Badezimmer meiner zukünftigen Gastmama geschickt.

Am 1.1.2009 ging die Reise los, nach 17h(!) kam ich mitten im Sommer in Santiago de Chile an. Der Schulleiter holte mich am Flughafen ab und brachte mich zu Mama Carmen, meiner Gastfamilie. Die Türen und das Badezimmer passten perfekt, in die Schule konnte ich jeweils mit dem Swiss Trac, lag sie doch nur etwa 1km entfernt. Sprechen konnte ich noch nicht viel, da ich kein

Spanisch konnte und Carmen kein englisch. Aber wir verstanden uns auch ohne Worte ganz gut.

Am ersten Schultag war ich sehr überrascht, da nur noch 1 Amerikaner zur Schule kam. Die Schule ist sehr klein und so war ich während 5 Wochen die einzige Schülerin in meiner Klasse. Das mag vielleicht langweilig tönen nur das ausgezeichnete daran ist, die Lehrerin konnte sich meinem Tempo anpassen, so kann ich nicht schnell sprechen oder lesen und schreiben schon gar nicht. Mir war das sprechen und mich verständigen können ausserhalb des Klassenzimmers wichtiger als die Grammatik. So gingen meine Lehrerin und ich jeden Freitag in die Stadt. Mal Metro und Bus fahren, mal auf den Markt und einmal einen anderen Ort zu besichtigen. Das was für mich jeweils sehr lehrreich, konnte ich doch mit anderen Leuten sprechen und das gute war, die Chilener verstanden mich und ich verstand sie. Zu erwähnen ist noch, dass seit Oktober 2008 etwa 98% aller Stadtbusse rollstuhlgerecht sind! (Das wusste ich nicht und damit habe ich nie und nimmer gerechnet!)

Als ich am ersten Tag zur Schule lief, fiel mir das Haus nur zwei Häuser vor der Schule auf, da stand ganz gross geschrieben, Physiotherapie für Neurologische Erkrankungen. Da musste ich sofort rein, die Rezeptionistin suchte einen englischsprechenden Therapeuten, es tönte alles so gut, dass wir grad einen Termin für den nächsten Tag vereinbarten. Die Physio bestand aus etwa den selben Geräten wie bei uns, nur waren jeweils zwei Gehilfinnen anwesend, sie halfen wenn jemand aufstand oder eine Übung zu zweit gemacht werden musste.

Ganz nebenbei sagte ich mal, dass ich eigentlich gerne schwimme das Problem sei nur, ins Wasser und aus dem Wasser zu steigen. Och, das sei kein Problem das Schwimmbecken das nur 500m von meinem zu Hause entfernt sei, verfüge über einen Lift (ins Wasser) und das Wasser ist auf 28 Grad geheizt perfekt für mich! Nun hatte ich ein volles Programm, jeden Morgen 4h Spanischunterricht, 2 mal Physio und 2 mal Schwimmen (in der

Woche) und ansonsten die Stadt, die Leute und mein neues Zuhause genossen, war es doch jeden Tag 34 Grad warm, ideal für mich!

Nach fünf Wochen Santiago wollte ich wieder auf Reisen und so gings in den Süden. Leider hatte ich bereits nach zwei Stunden Heimweh nach Santiago, mir war es einfach zu kalt in Puerto Mont. Ich rief Carmen am nächsten morgen an und vereinbarte, dass ich nach 5 Tagen zurückkommen werde. Trotzdem buchte ich zwei Tagesausflüge, wenn ich dann schon mal da bin, so mach ich auch das beste draus.



Nach zwei Wochen ging ich nochmals los, mit dem Bus über die Anden nach Argentinien. Die Andenüberquerung war absolut gigantisch, wir hatten strahlendblauen Himmel und die Sicht war traumhaft. In Chile war Busfahren überhaupt kein Problem sie hätten mich als Rollifahrerin sogar reingetragen, da ich aber noch in bisschen gehen kann, haben sie mir die nötige Hilfe geleistet. In Mendoza, Argentinien, konnte ich die Schönheit einfach nicht finden und als ich nach fünf Tagen genug gesehen habe, ging die Reise mit dem Bus wieder zurück.

Nun blieb ich noch fünf Wochen bei Mama Carmen, ging weiterhin in die Physio und ins Schwimmbad. Meine beiden Lehrerinnen holten mich manchmal ab für einen Tagesausflug. Oftmals ging ich mit

oder ohne Carmen aus, lernte auch Leute aus Chile kennen oder ging in die Stadt, wo immer etwas läuft.

Nach genau 3 Monaten flog ich zurück in die Schweiz und habe mit meiner Chile-reise den ganzen strengen Winter verpasst...

P.S. Wenn man gedenkt was ich gesucht habe und was ich erhalten habe, ist das wie ein sechser im Lotto!

Silvia Knaus

## Témoignage

# Construire son bonheur, en toute liberté

Au début de la vingtaine, tandis que ma démarche s'aggravait horriblement, j'ai commencé à m'isoler. Si je voulais du lait ou du pain, je programmais mon réveil pour faire mes courses à 4 heures du matin à l'épicerie du coin. Éviter les gens était devenu instinctif.

À 24 ans, la science m'a sauvé. Pas que j'ai été guéri... mais on m'a «expliqué». J'ai été diagnostiqué avec l'ataxie de Friedreich.

La transition à la chaise roulante était facile. Pour la première fois, je pouvais sortir en public et ne pas être dévisagé. Évidemment, je sentais que les gens évitaient mon regard, mais après avoir été traité pendant une décennie comme un monstre, c'était un soulagement.

Grandir avec un démon mystérieux dans le dos est une torture. Entre 10 et 24 ans, mon quotidien était marqué par des questionnements croissants sur ma propre existence.

Mon équilibre et ma coordination seraient réduits, ce qui m'empêcherait de vivre mon enfance et connaître ce que les autres adolescents expérimenteraient. J'étais socialement maladroit, nul en sport, j'avais peu d'amis et j'étais trop peureux pour approcher les filles.

Jusqu'en 10ème année, les brimades faisaient partie du quotidien, mais j'ai vite été rusé: j'ai appris l'art de l'invisibilité! J'ai obtenu d'un médecin d'abandonner les cours d'éducation physique. Je m'asseyais à l'arrière de chacune de mes classes. Si l'enseignant posait une question à la classe, je feignais d'être occupé à chercher la réponse dans un livre. Si j'étais en retard, je manquais le cours pour éviter de trébucher devant tout le monde.

À la fin d'une année scolaire, plusieurs de mes camarades de classe ne connaissaient pas mon nom et les brimades étaient du passé!



Ma nouvelle vie était incroyable. En tant qu'artiste, j'avais à présent du temps à consacrer à mes propres projets créatifs, animation, musique, design graphique. Je n'avais pas de travail et le gouvernement m'envoyait un chèque chaque mois, ce qui couvrait mes besoins. Je n'avais ni femme, ni enfant, ni maison, ni travail, ni responsabilités, juste la liberté!

En 2002, je suis allé au Brésil après avoir rencontré Katia, une autre ataxique en ligne. J'avais toujours rêvé de visiter un



lieu exotique et aventureux, et Katia s'est occupée de mon hébergement. Katia et moi nous sommes mariés au Canada après nous être fréquentés pendant sept ans; je lui rendais visite une fois par an. Je prévois de la sponsoriser pour qu'elle vienne s'installer au Canada en 2011.

J'ai parcouru le Brésil, y compris l'Amazonie. Je suis monté à dos de chameaux dans le désert, j'ai enregistré des musiques, créé des animations, produit des films indépendants et j'ai eu la liberté dans la vie de faire les choses que j'aime.

Aussi horrible que puisse être l'ataxie, cette maladie m'a aussi offert beaucoup d'opportunités. Je tourne maintenant une série de films intitulés «Les années passées» et qui s'intéresse aux ataxiques qui vivent selon leurs propres lois. L'ataxie ne les contrôle pas. Mon message est que l'ataxie peut être une impasse, un obstacle ou un inconvénient, mais c'est à nous de décider de sa place dans nos vies.

Glenn ter Borg  
L'Eldorado  
Juin 2010

## Vécu

# Mes vacances à Barcelone

Je suis partie en vacances le vendredi 9 juillet avec Dorianne Cuénoud, mon amie et auxiliaire de vie, ainsi que deux Tessinoises Joëlle Perrini et son accompagnante Cinzia.



Nous avons d'abord commencé notre séjour à Sète, sur la Côte d'Azur, où le temps magnifique et torride nous a permis de passer un merveilleux samedi à la mer.



Le dimanche, nous avons repris la route jusqu'à Barcelone où nous avons loué, pour toutes les quatre, un joli petit appartement climatisé (Dieu merci! car c'était la période de canicule).

Nous sommes restées trois jours et demi à Barcelone où nous avons fait des tas de visites du style, le musée de cire, l'aquarium, les Ramblas et la Place Catalunya.

Comme nous étions quatre filles, nous

avons profité de faire quelques achats un peu superflus (les vingt-trois paires de chaussures que nous avons ramenées dans nos valises en témoignent!)

Avant de revenir en Suisse, le mercredi soir, nous nous sommes à nouveau arrêtées à Sète pour profiter de la mer encore une journée.

Nous sommes rentrées ensuite le vendredi après-midi complètement « lessivées » mais ravies de notre voyage.

Gaëlle



## Sport

# RAFROBALL



Lors d'une journée de randonnée à vélo dans la région de Salavaux il y a quelques semaines, nous avons eu la chance d'assister à un match amical de présentation du « Rafroball ». Il s'agit d'un sport en chaise roulante inspiré du handball, football et basket-ball. Toutes les formes d'handicap sont admises, qu'elles soient physiques, mentales ou sensorielles. Mais peut-être le connaissez-vous déjà?

### Petit historique :

En fait, il y a environ une dizaine d'années, des amis voulaient jouer au football, mais en chaise roulante ce n'est certes pas évident. Alors ils ont pensé au handball, inventé des règles, formé

une équipe et « mélangé » leurs noms. En effet, le nom de ce sport est formé de la 1ère syllabe des noms de ses créateurs valaisans, à savoir MM. Rapillard, Frossard et Ballestraz.

### Leurs buts :

- Permettre à tout sportif valide ou non de pratiquer un sport et d'y prendre plaisir.
- Respecter l'esprit sportif, d'équipe, de fair-play, d'égalité et d'amitié.
- Faire découvrir la mobilité en fauteuil roulant aux personnes valides.
- Rassembler des sportifs valides et non valides dans un but d'intégration.

### Jeu :

Deux équipes de 5 joueurs (2 joueurs valides au maximum sur le terrain), sous le contrôle d'un arbitre, se passent un ballon dans le but de le mettre dans le but adverse.

Il existe plusieurs équipes en Suisse, notamment à Sierre, La Chaux de Fonds, Payerne et Lausanne. L'objectif est de créer d'autres équipes à Genève et Fribourg. Des démonstrations ainsi que des matchs sont organisés régulièrement.

Cela fait plaisir de voir un véritable sport d'équipes où « échange » n'est pas un vain mot.

Pour toute information et/ou liens, voir le site de l'association : [www.rafroball.ch](http://www.rafroball.ch)

Sissi

# Approche thérapeutique nouvelle : les Inhibiteurs d'Histones Déacétylases



Existe-t-il au moins un inhibiteur HDACi qui augmenterait la transcription de la frataxine?

Une réponse positive est parvenue initialement du laboratoire du Pr. Joel Gottesfeld au Scripps Research Institute à La Jolla en Californie. On a montré qu'un HDACi particulier (106 ou RGFA8), utilisé dans des cellules de sang de patients *in vitro*, augmente l'expression de la frataxine jusqu'au niveau de porteur (hétérozygote).

Nous avons démontré dans notre laboratoire que ce même HDACi est efficace dans un modèle de souris d'ataxie de Friedreich, « KIKI ». Après l'injection du HDACi 106 ou RGFA8, le niveau de

Toutes les personnes atteintes de l'ataxie de Friedreich (AF) ont une expansion GAA dans le premier intron du gène de la frataxine. Contrairement à d'autres pathologies où des expansions de trinuécléotides peuvent être toxiques, les expansions GAA n'altèrent pas la séquence codante du gène de la frataxine. Donc, l'augmentation de l'expression pourrait en théorie avoir un bénéfice thérapeutique...

Existe-t-il des molécules avec un potentiel d'augmenter l'expression de la frataxine, donc plus de production de frataxine?

Les régions d'ADN actives (euchromatine) sont riches en histones acétylés alors que les régions inactives (hétérochromatine) en sont presque dépourvues. Des enzymes assurent l'équilibre et le passage entre ces deux formes. Ainsi, les HATs (histone acétyltransférases) sont responsables de l'acétylation et les HDACs (histone déacétylases) sont responsables de la déacétylation.

Les inhibiteurs d'Histones Déacétylases (HDACi) augmentent l'acétylation et mènent ainsi à l'activation du gène...

frataxine de la souris KIKI augmente pour atteindre le niveau d'une souris sauvage WT. Aussi, l'expression d'autres gènes est corrigée après traitement de la souris KIKI.

Actuellement, dans le cadre d'une collaboration avec le Scripps Research Institute et Repligen Corporation, la validation de nouveaux HDAC1 dérivés du RGFA8 dans des cellules de sang de patients, de parents et d'individus sains est en cours.

Nous évaluons aussi ces HDACi dans nos souris KIKI en examinant l'effet sur la frataxine et sur d'autres gènes intéressants d'une part, et en étudiant la pharmacocinétique de ces molécules et leurs différentes doses possibles d'autre part. Nous avons l'espoir de conclure ces expériences dans les prochains mois.

Merci à l'AFAP pour son soutien.

Myriam Raï et le Pr. Massimo Pandolfo  
Hôpital Erasme- Bruxelles

## Clins d'œil



## Humour

Une petite pièce de 20 centimes vient de mourir et monte au paradis.

En arrivant, chaleureusement accueillie par tous les anges et St-Pierre en personne, elle est installée sur le plus beau des nuages du paradis. On la traite comme une reine; elle-même ne comprend pas ce qui lui arrive.

Peu de temps après, c'est au tour d'un billet de 500 francs de passer l'arme à gauche. Le voilà arrivé au paradis. Mais l'accueil est nettement plus froid et St-Pierre lui montre un discret petit nuage en lui disant que sa place est là.

Le billet de 500 francs est fort dépité et ne comprend pas. Il s'enquiert donc des raisons de cette situation. Et St-Pierre de lui répondre : « Toi, on ne t'a jamais vu à l'église !!! »

## Actualité

Nathalie, Abdel et Samantha ont l'immense bonheur de vous annoncer la naissance d'Anthony, né le 29 septembre 2010 à 15.16



...la famille s'agrandit!