



Petit livret explicatif

écrit par Florence Mannes et illustré par Zoé





Salut ! Je m'appelle Pierre,
et je suis atteint du Syndrome de Barth.



Je vais vous expliquer
ce que c'est...

CELLULE

LES CHROMOSOMES ET LES GÈNES

Le corps humain est constitué de milliards de cellules.

Dans CHAQUE CELLULE, il y a :

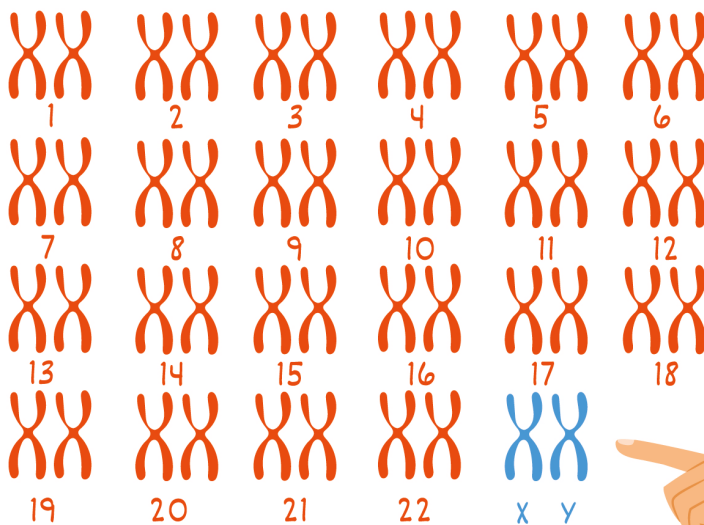
22 paires de chromosomes pour les hommes

ET un chromosome X et un chromosome Y

22 paires de chromosomes pour les femmes

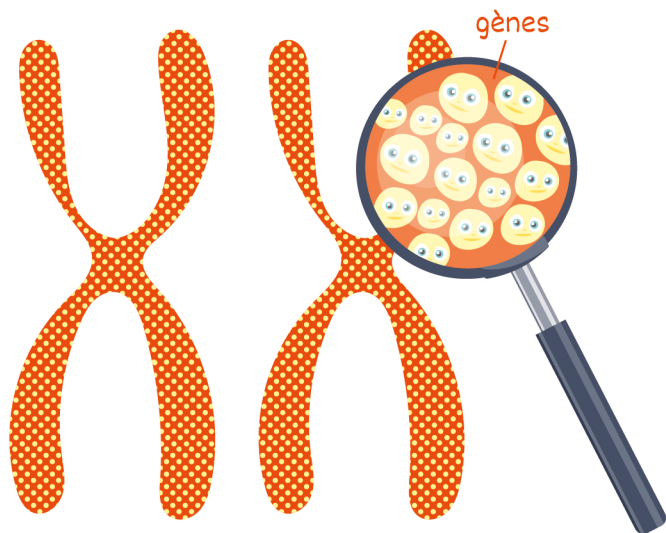
ET deux chromosomes X.

CHROMOSOMES



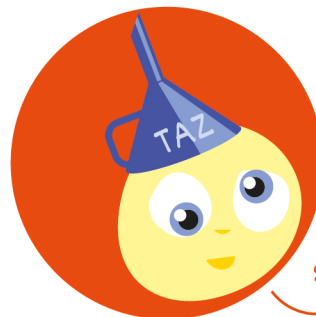
(moi je suis un homme)

LE SYNDROME DE BARTH, C'EST UNE MALADIE GÉNÉTIQUE



Les chromosomes portent les gènes qui contiennent les instructions du fonctionnement de notre corps.

Il arrive que ces gènes comportent des anomalies (appelées « mutations ») qui peuvent être responsables de maladies génétiques.



Dans le cas du Syndrome de Barth, la mutation est située sur un gène du chromosome X qui s'appelle TAZ.

salut, c'est moi, TAZ !

L'anomalie se retrouve dans TOUTES les cellules du corps.

TRANSMISSION

Le Syndrome de Barth peut :

- soit être transmis par une mère à son fils (la mère est dite porteuse saine de la maladie),
- soit survenir sans raison lors du développement de l'enfant avant la naissance (mutation de novo).



LES EFFETS DU SYNDROME DE BARTH SUR LE CŒUR



Les cellules du CŒUR sont particulièrement touchées dans le Syndrome de Barth et c'est un problème très grave.

Le cœur est une pompe qui fait circuler le sang dans l'organisme : quand il ne fonctionne pas bien, il n'envoie pas suffisamment de sang dans le corps. On appelle ça L'INSUFFISANCE CARDIAQUE.

Il arrive que le cœur s'emballe ou même s'arrête. Cela s'appelle L'ARYTHMIE.

On a alors recours à un appareil qui le fait repartir grâce à un choc électrique : le DÉFIBRILLATEUR. Certains jeunes atteints du Syndrome de Barth ont même un défibrillateur implanté directement sous la peau ou dans le thorax à proximité du cœur !

Lorsque le cœur ne peut plus du tout renvoyer le sang dans l'organisme, il faut faire une TRANSPLANTATION CARDIAQUE c'est à dire recevoir le cœur d'une autre personne pour le remplacer.

LES EFFETS DU SYNDROME DE BARTH SUR LE SANG



Le sang aussi est impacté par le Syndrome de Barth. Les personnes atteintes n'ont généralement pas assez de polynucléaires neutrophiles, Globules blancs qui assurent la protection du corps contre les bactéries, et ils ne sont donc pas protégés contre certaines infections.

C'est pour ça que, lorsque l'on vit avec le Syndrome de Barth, il faut être très vigilant et se tenir à distance des personnes malades et contagieuses.

DÉFICIT D'ÉNERGIE MUSCULAIRE – FATIGUE

Le gène TAZ joue aussi un rôle dans la production d'énergie du corps. Le corps des personnes atteintes du syndrome de Barth produit moins d'énergie qu'il n'en faudrait ; c'est pour ça que nous ne pouvons pas faire autant de sport que nous le voulons.

On se fatigue très vite, même pour monter des escaliers, courir ou carrément écrire ! Nous sommes souvent très fatigués et obligés de nous reposer tout le temps alors qu'on aurait plutôt envie d'avoir les mêmes activités que nos amis...





RETARD DE CROISSANCE ET PUBERTÉ TARDIVE

Pour une raison encore inconnue, les jeunes avec le Syndrome de Barth sont nettement plus petits que la moyenne pendant toute leur enfance et leur adolescence. La puberté survient généralement deux à trois ans plus tard que chez les autres adolescents.

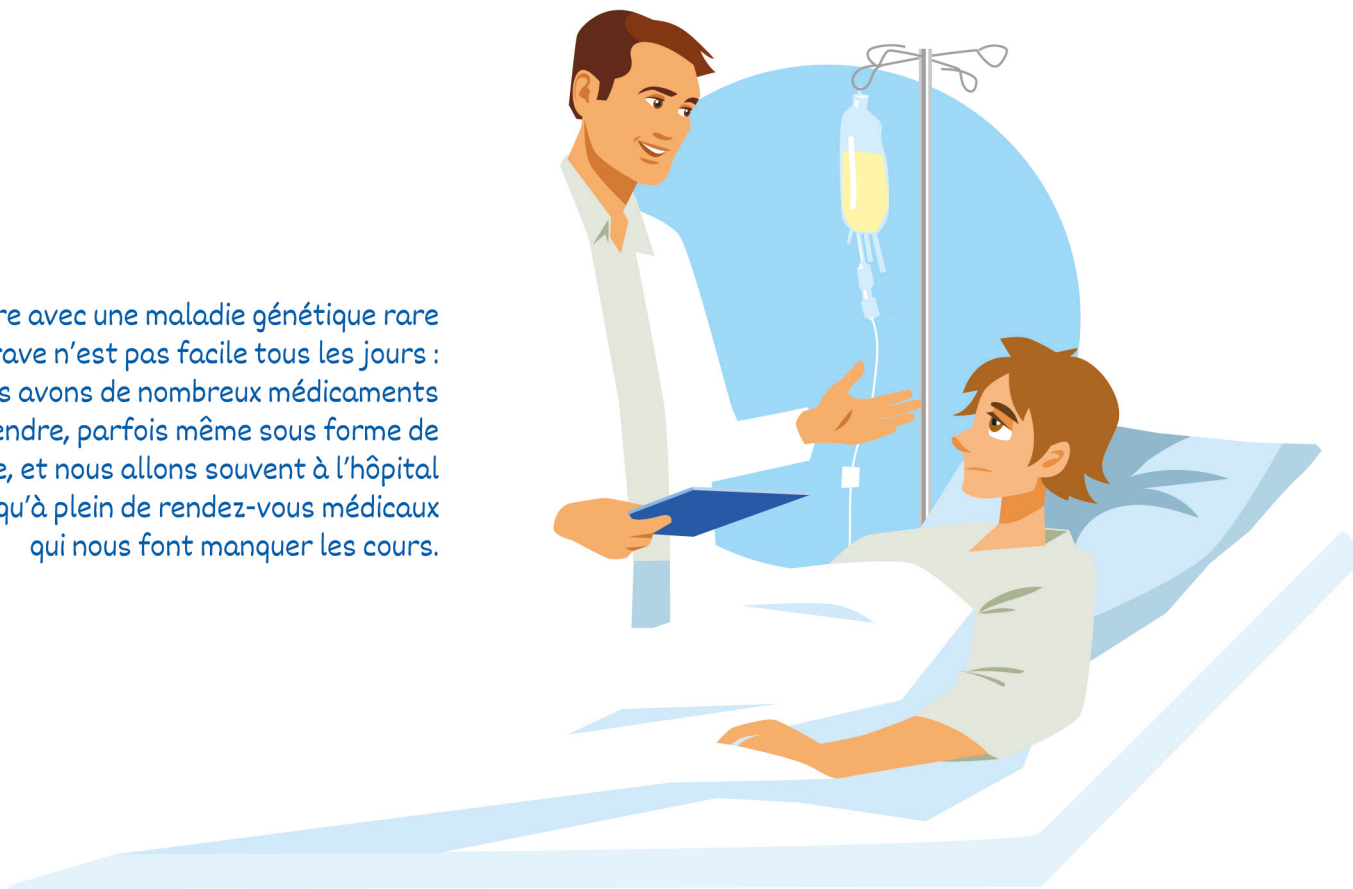
La différence physique (petite taille, visage très jeune) peut être difficile à vivre au quotidien. Cependant, une grande part d'entre eux rattrape ce retard et atteint une taille normale à l'âge adulte.

LES AUTRES PROBLÈMES ET LES GALÈRES DU QUOTIDIEN

D'autres problèmes peuvent aussi survenir : douleurs, crises d'hypoglycémie, difficultés alimentaires... Le Syndrome de Barth s'exprime de manière différente d'un individu à l'autre, mais également différemment pour une même personne au cours du temps.



Vivre avec une maladie génétique rare et grave n'est pas facile tous les jours : nous avons de nombreux médicaments à prendre, parfois même sous forme de piqûre, et nous allons souvent à l'hôpital ainsi qu'à plein de rendez-vous médicaux qui nous font manquer les cours.





VIVRE SOUS LA MENACE...

Nous devons en permanence trouver un équilibre entre nos limites physiques et notre vie sociale, en sachant que le Syndrome de Barth est une maladie grave, dont on meurt encore.

Même si notre état de santé reste stable pendant plusieurs années, nous sommes toujours soumis à la menace d'une infection bactérienne ou d'un problème cardiaque qui peuvent avoir des conséquences immédiates et dramatiques.



COMMENT AGIR ?

Le Syndrome de Barth
est une maladie très rare.

(On connaît environ 250 personnes touchées
dans le monde dont 15 en France)



LA RECHERCHE

Mais des médecins et des chercheurs travaillent quand même pour trouver des solutions afin de nous assurer un avenir plus serein et plus confortable.

La recherche médicale est coordonnée et financée par des associations de patients, la Barth Syndrome Foundation aux Etats-Unis et ses filiales en Grande Bretagne, en Italie et en France.

Rejoignez-les, pour les aider ou simplement trouver davantage d'informations sur leurs actions et sur la maladie en général : <http://www.syndromedebarth.fr>

#syndromedebarth





J'espère que ce livret t'aidera à mieux comprendre comment je vis.
Suis-moi sur Facebook ! (Syndrome de Barth)
Salut, à bientôt !

Association Syndrome de Barth France - contact@barthfrance.com
Organisme d'Intérêt Général - SIREN : 533 127 759 - 13 rue de la Terrasse – 92150 Suresnes
Illustrations : www.zoe-illustratrice.com