



Depuis 2018, Raphaël et Carine, les parents de Nicolas, un Provenoïis touché par le syndrome de Dravet, participent à la Course des remparts avec d'autres parents d'enfants atteints par la maladie. Ils récoltent 1 € par dossard au profit de la recherche et de l'association Alliance syndrome de Dravet, qui regroupe 250 familles en France, dont 5 en Seine-et-Marne ©DR

COURSE DES REMPARTS DE PROVINS. « Le syndrome de Dravet reste méconnu »

Le dimanche 3 octobre, la 42^e édition de la Course des remparts de Provins se disputera dans les rues de la cité médiévale. Depuis 2018, l'épreuve se court au profit de l'Alliance syndrome de Dravet, une association de parents d'enfants porteurs de cette pathologie rare. Rencontre avec une famille provinoise qui vit au quotidien avec la maladie.

Il a de l'énergie à revendre, emmitoufflé dans son sweat, une casquette vissée sur la tête. « Et ce n'est pas l'appétit qui lui manque ! (rires) », plaisantent Carine et Raphaël, en essayant tant bien que mal de récupérer quelques rondelles de saucissons à l'heure de l'apéro !

Nicolas, 15 ans, arbore un sourire malicieux, sous le regard bienveillant de ses parents. Mais depuis ses trois mois, il est atteint par le syndrome de Dravet, une maladie génétique rare qui se manifeste par des crises d'épilepsie sévères, résistantes aux traitements classiques, mais aussi par un retard cognitif et des troubles du comportement et du langage. En France, elle touche une naissance sur 30 000.

La pathologie a été décrite pour la

première fois en 1978 par Charlotte Dravet, membre d'honneur de l'association nationale Alliance syndrome de Dravet, créée en 2009 afin d'accompagner les familles souvent démunies face à la maladie, et permettre de faire avancer la recherche. « L'objectif est notamment de mieux dépister et prendre en charge, de soulever des fonds et de sensibiliser, expliquent Carine et Raphaël, membres de la structure qui compte près de 250 adhérents. C'est pourquoi nous avons eu la chance de pouvoir associer notre cause à la Course des remparts. Ça peut aider des familles à faire le premier pas et à rejoindre l'association. Plus on est nombreux, plus on a de poids pour faire avancer les choses. On tisse des liens, un réseau solidaire. »

Première crise à 3 mois et demi

Depuis 2018, un euro est ainsi reversé à l'association pour chaque coureur inscrit. De quoi rapporter jusqu'à 500 € lors des meilleures années. « Ça permet aussi d'acheter des 'matelas' connectés qui détectent les crises la nuit, des oreillers anti-étouffement, ou encore des gilets réfrigérants », précise Raphaël. Car la maladie est causée par une mutation génétique, la plupart

du temps non héritée des parents. Elle concerne à 80 % le gène SCN1A, qui dysfonctionne notamment dans la régulation de la température. « Nicolas a fait sa première crise généralisée à trois mois et demi. Au départ, ça a été diagnostiqué comme une crise convulsive fébrile, comme ça arrive à beaucoup d'enfants, raconte Carine. Mais la semaine suivante, il a commencé à faire des absences et ça s'est enchaîné. »

L'espoir de la thérapie génique

La première année, la famille a passé plus de temps à l'hôpital qu'à la maison. « On avait du mal à stopper les crises prolongées. Ça pouvait durer entre 45 min et 1 h 30, avec le risque que Nicolas ne revienne pas, que son cerveau ne racroche pas, poursuit sa maman. Malheureusement, il n'existe pas de remède et environ 15 % des personnes atteintes décèdent de cette maladie avant d'avoir atteint l'âge adulte... »

À l'époque, les Provenoïis habitent en plein cœur de la Seine-et-Marne, et le Samu met 45 minutes à arriver. Ils décident donc de déménager dans la cité médiévale, qui possède un hôpital et un Établissement public médico-

social (EPMS du Provenoïis), où Nicolas est aujourd'hui pris en charge. Également suivi à l'hôpital Necker à Paris, l'adolescent suit une trithérapie. « On a aussi testé d'autres traitements, comme le cannabidiol ou le régime cétogène, mais ça n'a rien changé, glisse sa maman. On se tourne aujourd'hui vers la thérapie génique, en cours d'étude. L'idée serait de 'réparer' le gène défectueux. »

Car malgré les traitements, Nicolas fait toujours 8 à 10 crises par mois. Sans que ce soit encore totalement prouvé, le syndrome de Dravet pourrait également provoquer une dégradation du système nerveux à long terme. « L'objectif est que notre enfant devienne plus autonome. On aimerait également lui faire faire du sport, mais on ne trouve personne, concluent Raphaël et Carine. C'est pour ça que le travail de sensibilisation et d'information est primordial. Le syndrome de Dravet reste méconnu. La lutte et la recherche n'existent que grâce aux chercheurs et aux associations fondées par les parents. » Une mobilisation sans faille.

Maxime BERTHELOT

Alliance syndrome de Dravet : 09 72 31 87 34. Mail : contact@dravet.fr. Renseignements : www.dravet.fr