

## Les Centres de référence et Centres de Compétences, pivots du suivi médical

Deux centres de références complémentaires existent, l'un pour la prise en charge des enfants à l'hôpital Robert Debré, l'autre pour la prise en charge des adultes à l'hôpital de la Pitié Salpêtrière. Ils sont les pivots de l'organisation des soins et de la prise en charge médico-sociale au niveau national.

Leurs missions : réaliser le diagnostic, définir une prise en charge globale, coordonner les travaux de recherche, former et informer les professionnels de santé et les familles.

A côté des centres de référence existent des centres de compétences en région, permettant une prise en charge locale optimale grâce à des professionnels de santé spécialement formés à la maladie. Ces centres sont au nombre de 7 : Bordeaux, Dijon, Lille, Lyon, Montpellier, Nantes et Strasbourg.

### Pôle enfants

Dr Ha Trang  
ha.trang@aphp.fr

Hôpital Robert Debré  
Service de physiologie  
48 Bd Sérurier - 75019 Paris  
01 86 46 82 70

### Pôle adultes

Pr Christian Straus  
christian.straus@aphp.fr

Hôpital La Pitié Salpêtrière  
Service d'Explorations  
Fonctionnelles Respiratoires,  
47 Bd de l'Hôpital - 75013 Paris  
01 42 16 78 59 / 01 42 17 85 78  
Urgences : 01 42 17 85 79

## L'Association à votre écoute

L'Association a été créée en 1997 par des familles et des médecins. Les membres du bureau gèrent l'association bénévolement et sont parents d'enfants Ondines ou Ondines eux-mêmes.

Les Missions et objectifs de l'association :

#### ➤ Aider les familles :

- Rencontrer, recevoir, écouter les familles
- Aider aux démarches administratives
- Aider à une meilleure intégration sociale

#### ➤ Communiquer autour de la maladie :

- Participer aux congrès médicaux
- Faire connaître la maladie au grand public
- Echanger avec d'autres associations dans le monde
- Organiser les réunions de familles, médecins, chercheurs

#### ➤ Soutenir la recherche :

- Organiser des actions de collecte
- Soutenir les projets de recherche

N'hésitez pas à prendre contact avec nous :  
[contact@afsondine.org](mailto:contact@afsondine.org) / 06 62 86 90 40

Xénia Proton de la Chapelle  
Présidente  
xenia.proton@afsondine.org

Philippe Imoucha  
Vice-Président  
philippe.imoucha@afsondine.org

Nathalie Franckhauser  
Secrétaire  
nathalie.franckhauser@afsondine.org

Dominique Bailly  
Trésorière  
dominique.bailly@afsondine.org

Laurence Valentin  
Membre  
laurence.valentin@afsondine.org

## Le Syndrome d'Ondine ou quand le cerveau oublie de respirer...

*L'Association Française du  
Syndrome d'Ondine est un réseau  
de solidarité qui réunit et  
accompagne les personnes  
concernées par le Syndrome  
d'Ondine en France*

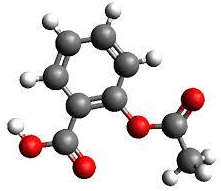


**Aidez-nous  
Faîtes un don!**  
[www.afsondine.org](http://www.afsondine.org)

**Association Française du Syndrome d'Ondine**

10 impasse des Lotiers - 13710 Fuveau  
06 62 86 90 40 – [www.afsondine.org](http://www.afsondine.org)

## La recherche sur le Syndrome d'Ondine



L'origine génétique a été découverte en 2003 par une équipe de recherche française suite au travail commun d'équipes françaises, américaines et italiennes, confirmant le rôle majeur de la mutation du gène PHOX2B dans plus de 90% des cas.

Des tests génétiques de dépistage sont disponibles.

La France est l'un des pays leaders dans la recherche sur le Syndrome d'Ondine.

Les programmes de recherche en cours depuis plusieurs années cherchent à comprendre le mécanisme de la respiration chez l'homme qui est affecté dans le cadre du Syndrome d'Ondine ainsi que d'autres maladies ayant un désordre respiratoire d'origine central.

L'objectif est de trouver un médicament qui permette aux patients de vivre normalement sans risque vital et sans l'assistance d'une machine.

Les chercheurs de tous pays se retrouvent pour partager leurs avancées sous le regard des responsables des associations de famille. Nos équipes de chercheurs françaises sont parmi les plus actives et avancées.

## Qu'est-ce que le Syndrome d'Ondine?

Le Syndrome d'Ondine, ou Syndrome d'Hypoventilation Alvéolaire Centrale Congénital est une maladie rare, grave et incurable qui se manifeste par un défaut de la commande centrale neurologique.

La maladie touche 1 naissance sur 200 000, environ 120 patients en France et 1 500 dans le monde.

La pathologie se manifeste par un défaut de la commande centrale neurologique de la respiration et se traduit par l'incapacité à respirer de façon autonome durant le sommeil, quand la vigilance est réduite, pendant les périodes infectieuses et de fatigue.



Les patients utilisent alors un respirateur à travers une trachéotomie ou le port d'un masque nasal. Ce traitement doit être impérativement utilisé à vie en l'état actuel de la recherche.

Certains Ondines, enfants comme adultes, ont des atteintes associées : anomalies du rythme cardiaque, problèmes digestifs (reflux gastro-oesophagien, maladie de Hirschprung), troubles de la glycémie, de la régulation de température ou de la transpiration, troubles oculaires...

Avec une surveillance parentale permanente et un suivi médical très strict, la plupart des patients peuvent mener une vie « quasi normale ».

## Vivre avec le Syndrome d'Ondine

Une vigilance permanente est vitale. La surveillance nocturne par une tierce personne est fondamentale.

### *Les contraintes :*

Dans les 1<sup>res</sup> années, la cessation d'activité de l'un des parents est souvent nécessaire, peu de structures accueillant un bébé Ondine. Pendant les périodes d'infection, une vigilance accrue est nécessaire avec une attention toute particulière aux besoins d'oxygénation supplémentaires éventuels. De même une surveillance nocturne par une tierce personne est vitale pour réagir aux alarmes sonores. Un matériel médical conséquent doit être disponible à tout instant.

### *L'intégration scolaire et sociale :*

La loi du 11 février 2005 affirme le droit des enfants et adolescents handicapés à bénéficier d'une scolarisation en milieu ordinaire lorsque c'est possible.

Pour les enfants, une surveillance individuelle à l'école est nécessaire pour gérer les risques de somnolence, d'endormissement, d'aspiration lié à la trachéotomie... Ils peuvent suivre une vie scolaire quasi normale : participer aux activités et sorties, avoir des loisirs, pratiquer certains sports... Devenus adultes, les patients Ondine peuvent avoir une vie professionnelle épanouie, fonder une famille, avoir des enfants...

### *Un suivi médical rigoureux :*

Les besoins ventilatoires varient avec l'âge et certains symptômes se manifestent en grandissant, un suivi médical régulier rigoureux est fondamental.