

# Newsletter

## N° 4



# Mieux Vivre

avec le  
Syndrome de **Joubert**

**Edito** : Par cette newsletter, nous vous proposons de revenir sur les principales actions de l'association en 2017. Elles ont été rendues possibles grâce à différentes actions menées à l'initiative d'adhérents, de sympathisants ou de soutiens. Nous les en remercions très chaleureusement.

Les membres du bureau

### Deux rencontres des familles cette année :

le week-end des familles de l'association en mai, et la journée famille « cervelet », organisée par le Centre National de Référence des malformations et maladies congénitales du cervelet

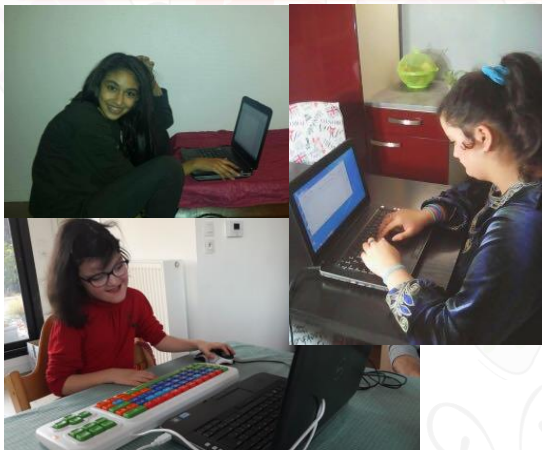
Le week-end des familles du 5 au 7 mai 2017, à Blois, avec cette année :

- ✓ 16 familles présentes
- ✓ 16 enfants et un adulte atteints du syndrome de Joubert
- ✓ 15 frères et sœurs
- ✓ 10 bénévoles
- ✓ le spectacle des Sœurs Lampions
- ✓ Deux ateliers d'art-thérapie, proposés par Emeline et Magalie
- ✓ Une grande enquête policière, animée par les bénévoles pour les familles
- ✓ l'intervention de Cécilia Galbiati, ergothérapeute au Centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet (Hôpital Trousseau)



Plusieurs familles ont découvert notre association autour de conférences sur le thème des troubles cérébelleux. Les médecins nous ont éclairé sur le rôle du cervelet, véritable coprocesseur du cerveau. Puis ils nous ont dressé un tableau des enfants « Joubert » suivis à Lille et Lyon, avant de s'attarder sur les troubles cognitifs. Ces derniers sont identifiés en partie par le bilan neuropsychologique, le but étant d'identifier les difficultés de l'enfant pour mettre en place des stratégies de réussite. L'ergothérapeute remplit cette mission en priorisant ses actions pour une plus grande autonomie dans la vie quotidienne. L'échange informel avec les familles présentes fut des plus riches, chacun repartant avec l'idée qu'il n'est plus seul avec Joubert.

## Du concret pour les familles : convention de don de matériel informatique avec la société TERREAL (92)



Par cette convention, l'association bénéficie d'un don annuel pendant 3 ans de 5 ordinateurs portables sous la licence du système d'exploitation Windows 7.

Cette année, 5 familles adhérentes avaient exprimé des besoins d'ordinateurs à des fins de pratiquer des activités pédagogiques en milieu scolaire ou de pratiquer une rééducation et ce même à domicile. Les ordinateurs attribués ont ainsi permis de palier aux délais souvent très longs de traitement de ce type de demande par les MDPH.

Nous remercions très chaleureusement la société TERREAL pour son soutien et son engagement.

## Filières santé maladies rares

**Qu'est ce qu'une filière?** Une filière santé maladies rares a pour objectif d'animer et de coordonner les actions entre différents acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares.

**L'association est inscrite dans 2 filières :**



### AnDDI-Rares

Anomalies du Développement  
Déficience Intellectuelle de causes Rares



Maladies rares du développement cérébral  
et déficience intellectuelle (l'association fait  
partie du comité stratégique)

### Quels sont les acteurs?

- ✓ des centres de référence maladies rares, les structure de soins travaillant avec les centre de références,
- ✓ des laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi,
- ✓ des professionnels des secteurs social et médico-social ;
- ✓ des équipes de recherche
- ✓ des associations de personnes malades (c'est nous!).

### Pourquoi participer à ces filières?

- ✓ faire mieux connaître le syndrome de Joubert,
- ✓ se tenir informé des différentes avancées sur la prise en charge des maladies rares (diagnostic, médical, paramédical, médico-social, recherche)
- ✓ s'impliquer dans les projets des filières pour l'amélioration des parcours de soins, participer aux supports de communication...

### Actions futures pour l'association ?

- ✓ Participation au Protocole National de diagnostic et de soins (PNDS) sur le syndrome de Joubert.
- ✓ Participation à la construction d'une formation e-learning pour les professionnels.

[www.anddi-raises.org](http://www.anddi-raises.org)  
[www.defiscience.fr/filiere/](http://www.defiscience.fr/filiere/)

### A vos agendas !



### Les États Généraux de la Déficience Intellectuelle

jeudi 11 et vendredi 12 janvier 2018 Maison de l'UNESCO

Plus d'informations prochainement sur  
notre site internet et page Facebook !



Suivez nous sur notre page Facebook

6 rue de la Perrière – 35320 LA BOSSE DE BRETAGNE  
Tél : 06 89 16 91 87 - Mail : [mieuxvivreavecjoubert@gmail.com](mailto:mieuxvivreavecjoubert@gmail.com)  
[www.joubert-asso.org](http://www.joubert-asso.org)

Novembre 2017