

# "J'ai promis à Joany de lui construire une belle vie!"

Le jeune garçon souffre du syndrome d'Ondine, une maladie très rare

**J**e n'ai pas le temps d'attendre, j'ai promis à Joany de lui construire un meilleur avenir!" Cette promesse, Xénia l'a faite à son fils, il y a un peu plus de 4 ans. Quelques jours seulement après sa naissance. Le jour où la vie de la famille a basculé.

"Quatre heures après la naissance de mon fils, raconte cette maman de quatre enfants, les médecins sont venus m'annoncer que Joany allait être transféré dans un service de réanimation, à l'hôpital Nord. Après une grossesse normale, un accouchement banal, on m'expliquait à présent que mon bébé ne pouvait respirer tout seul."

Les jours suivants, ce sont les allers-retours à l'hôpital. Une heure par jour. "Comment lui faire un câlin, comment lui faire sentir qu'on est là, au milieu de tous ces fils?", dit-elle.

Les médecins suspectent rapidement une maladie qui s'appelle le syndrome d'Ondine. Joany montrent les mêmes symptômes que le petit garçon de 5 mois du box voisin. Ironie de la vie ou sacrée coïncidence, "il n'y a que 2 000 cas dans le monde dont 120 en France. En quinze jours, on avait identifié le mal. Paradoxalement, connaître l'ennemi avait un côté rassurant. On se consolait de ne pas avoir connu l'errance diagnostic comme c'est souvent le cas pour les maladies rares."

Cependant, la pathologie est aussi rare que ses conséquences sont terribles. Le syndrome d'Ondine est une maladie génétique, identifiée en 2003 par une équipe de chercheurs français, qui se traduit par l'incapacité à respirer de façon autonome durant les périodes de sommeil, les périodes infectieuses et parfois les périodes de grande fatigue. "Le principe de sa maladie, c'est qu'il n'a pas de capteurs chimiques dans son cerveau détectant le CO2 pour le prévenir qu'il n'a plus d'air."

La maladie nécessite une ventilation mécanique. Joany subit une trachéotomie à 6 semaines. Xénia et son mari apprennent à se servir des machines et à avoir les bons gestes en cas de...



Depuis la naissance, Joany se bat contre une maladie génétique qui l'empêche de respirer normalement.

"Vous rentrez chez vous avec un bébé de quatre mois branché sur sa machine 20h sur 24, et on vous explique que, désormais, sa vie dépend de votre vigilance, de votre regard permanent, c'est super-violent. La peur de ne pas pouvoir gérer vous saisit."

Pour Xénia et Sergio, son mari, il faut repenser la vie de famille. Elle arrête de travailler et vend sa société. "Il faut vérifier régulièrement son niveau d'oxygène surtout quand il se concentre ou qu'il bouge trop." Il y a aussi ces nuits entières sans sommeil. "Quand il dort, il manque d'oxygène. Avec mon mari, depuis 4 ans, on dort à tour de rôle."

Pour lui offrir la vie la plus normale possible, il est inscrit à

l'école. À Fuveau où la famille vit. Une AVS formée à tous les soins, l'accompagne. "Il a des copains, il sait lire son prénom et n'a aucun retard scolaire cognitif."

Son histoire a poussé Xénia à se rapprocher de l'association AFS Ondine, créée en 1997 par des familles de malades, sous l'impulsion de médecins et chercheurs.

"La vocation de l'association est de soutenir les malades et leurs familles, de faire connaître la maladie auprès du grand public et de soutenir financièrement la recherche, explique celle qui en est devenue la présidente.

"Je me suis prise au jeu. Si on se bouge, on peut avancer, ana-

lyse-t-elle. L'association, qui a récolté 200 000€ l'année dernière, soutient la recherche au sein de trois laboratoires Inserm: la Pitié-Salpêtrière et Robert-Debré à Paris, et l'Institut des Neurosciences à Bordeaux. "C'est une belle somme, mais ce n'est pas assez. Pour la recherche, il faudrait rajouter des zéros, dit-elle. "Je suis sûre que la maladie de Joany peut être soignée. C'est une question de temps et d'argent. Du temps, moi je n'en ai pas. Je refuse qu'il

**Xénia, sa maman, va lancer sa biotech pour financer la recherche.**

vive avec un risque vital permanent. Si on y met les moyens, d'ici 5 ans, on aura peut-être un traitement qui soignera le syndrome d'Ondine mais aussi d'autres pathologies comme l'apnée du sommeil par exemple. Depuis plusieurs mois, des équipes testent des molécules avec des résultats très encourageants."

Désormais, cette diplômée d'une grande école de commerce a pour objectif de "monter" une biotech. "Je travaille sur le business plan de cette biotech. Je finance les laboratoires académiques et on commence à travailler avec l'AP-HM et le Pr Levy. On a différentes pistes." Elle envisage même de finaliser sa création d'ici fin 2019 ou 2020.

Elle a déjà le soutien de plusieurs entrepreneurs, dont celui de Marc Pietri, le patron de Constructa. Elle ne désespère pas d'en trouver d'autres pour qu'un jour son fils puisse faire du sport. "Pas trop dynamique, comme le football", ironise-t-elle, tout en caressant l'espoir de rencontrer un joueur ou pourquoi pas Jacques-Henri Eyraud, le président de l'Olympique de Marseille. "Je sais que ce sont des gens sensibles à la cause des enfants."

Un appel du pied, à quelques jours de la journée mondiale des maladies rares?