

Association KABUKI BELgium (AKABE)



Siège social : Chauvremont 6
5561 Celles (Houyet)
Tél. : 082 66 72 81 – 0485 54 66 73
E-mail : info@kabuki-belgium.be
Site Internet : www.kabuki-belgium.be
Réseaux sociaux :
f ASBL Kabuki

Claude PONCIN
Président de l'Association Kabuki Belgium

Le syndrome kabuki est une maladie rare décrite en 1981 par deux médecins japonais ; suite à un examen clinique, observant notamment un visage particulier faisant référence au maquillage des acteurs du théâtre traditionnel japonais.

Il faudra attendre 2009 pour qu'une équipe canadienne en génétique mette en évidence le gène MLL2 maintenant appelé KMT2D et dans la foulée, qu'une équipe de l'Institut de Pathologie et de Génétique de Gosselies découvre un autre gène responsable : le KDM6A.

Cela couvre probablement 80 à 85 % de personnes atteintes du syndrome par une mutation accidentelle de l'un de ces 2 gènes. La recherche continue notamment à Manchester, chez le Professeur Banka pour tenter de trouver un ou des autres gènes responsables !

Dans sa globalité, ce syndrome peut toucher une certaine de pathologies différentes, ce qui rend son diagnostic particulièrement difficile à poser !

Les anomalies les plus fréquentes sont les variations morphologiques du visage, le retard

de croissance pré et post-natales (difficultés importantes de se nourrir au départ et cela jusqu'à l'âge de 4 à 5 ans), le retard psychomoteur et les difficultés d'apprentissages (manque de tonus à tous points de vue et absence de motricité



fine) mais aussi ostéo-articulaires, neurologiques, buccales, oculaires, ORL, cardio-vasculaires...

Mais un côté très positif existe : la maladie n'est pas dégénérative et nos enfants sont particulièrement affectueux ! Seules les stimulations importantes et à tout point de vue feront évoluer positivement nos jeunes. Pour la plupart, un encadrement sera bénéfique pour les voir s'épanouir harmonieusement tout au long de leur vie.

À ce jour, il n'existe aucun traitement qui peut traiter le syndrome, à l'exception des différentes opérations traitant les difficultés « techniques » !

L'ASBL AKABE

Créée en 2012 par la rencontre de trois familles concernées ainsi qu'avec quelques membres proches, les statuts de notre ASBL ont été déposés avec comme objectifs :

- créer un réseau de familles
- écouter, informer, partager, motiver
- aider nos enfants à s'intégrer, à apprendre, à évoluer (l'utilisation d'un PC le plus tôt possible est vivement recommandée)
- soutenir matériellement et/ou financièrement les enfants membres de l'ASBL
- sensibiliser le monde médical, paramédical, sociétal et le corps enseignant
- encourager la recherche génétique et médicale par notre contribution financière
- contribuer à la visibilité du syndrome kabuki mais aussi de toutes les maladies rares connues en Belgique, notamment au travers de marches dans les environs du village de Celles (Houyet), organisées le dernier dimanche de février, jour le plus proche de la journée mondiale des maladies rares, ou encore une journée « pétanque » en septembre dans différents endroits du pays
- participation à différents colloques médicaux, surtout à Paris avec le projet d'organiser un

symposium à Machelen en 2025 avec des spécialistes du syndrome

- organisation de journées détentées en Belgique (Bruxelles, Gand, Lacs de l'Eau d'Heure)
- participation au week-end des familles avec l'ASK (kabuki France)

Difficultés de notre ASBL

Puisque ce syndrome kabuki est tellement rare (prévalence de +- 1/32000), il est difficile de susciter l'arrivée de nouveaux membres et particulièrement avec les familles du nord du pays, qui se tournent plus facilement vers les Pays-Bas.

Conclusion

Si la connaissance de cette maladie rare est relativement récente – 1981 – ce n'est que depuis environ 25 ans qu'elle est connue dans nos pays européens. Des pas de géants ont été réalisés grâce au partage des recherches et connaissances de nos généticiens mais il reste encore beaucoup à faire... L'espoir de notre ASBL nous fait vivre et avancer en étant membre de la LUSS, de RDB, de Radiorg.

ERRATUM



Siège social : Montagne Saint Walburge 4bis
4000 Liège
Tél. : 04 225 87 33 – 0492 84 94 00
E-mail : info@huntington.be
Site Internet : www.huntington.be
Réseaux sociaux :

- f Ligue Huntington Francophone Belge asbl
- in Ligue Huntington Francophone Belge
- ig Ligue Huntington Francophone Belge
- yt Ligue Huntington Francophone Belge