



## – ASSOCIATION FRANÇAISE STURGE-WEBER – « VANILLE-FRAISE »

### CONTACT - Alexandra et Jérôme RICHER

 415 avenue de Marlioz - 74190 Passy

 06 42 55 67 02

 [association@vanille-fraise.org](mailto:association@vanille-fraise.org)



[WWW.VANILLE-FRAISE.ORG](http://WWW.VANILLE-FRAISE.ORG)

L'association Française Sturge-Weber « Vanille Fraise » a été créée fin 2017 par Alexandra et Jérôme, parents de Julia atteinte du syndrome de Sturge-Weber. **Le but de l'association est de sensibiliser l'opinion publique, d'apporter un soutien aux familles concernées et de favoriser la recherche médicale et scientifique sur le syndrome avec notamment la désignation d'un comité d'experts.**

C'est une maladie rare et grave (*1 cas sur 50'000 naissances*), ce qui rend le combat encore plus incertain et un véritable sentiment d'injustice. Le syndrome de Sturge-Weber (*angiomatose encephalotrigeminal*) est une maladie congénitale, non familiale causée par la mutation du gène GNAQ.

**Ce syndrome se caractérise par une tache de naissance faciale et des anomalies neurologiques (avec notamment des crises d'épilepsie fréquentes et sévères).** D'autres symptômes associés à la Sturge-Weber peuvent souvent inclure les yeux (Glaucome), le système endocrinien ainsi que les troubles du développement.

**Chaque cas du syndrome est unique et présente des résultats qui se caractérisent à des degrés divers.** Le risque du glaucome étant important, plusieurs examens ophtalmologiques doivent être effectués durant les premières années de vie.

Ce suivi ophtalmologique doit être poursuivi jusqu'à l'âge adulte, même si les premiers examens sont normaux. **En cas de glaucome, la chirurgie peut être envisagée.** L'enfant présentant une faiblesse musculaire importante doit être pris en charge.

**Le pronostic dépend surtout de la répétition et de l'importance des crise d'épilepsie** apparaissant souvent dès la première année de vie, et pouvant provoquer des paralysies dans certaines zones du corps et un retard mental léger à sévère.

**Les traitements sont lourds, longs, coûteux, et souvent à la charge des parents.**