



Julia sur la balançoire

« DÉMENCE INFANTILE » : UN ESPOIR POUR JULIA

Julia est née le 9 mars 2014. C'était une enfant gaie, vive et douce. Elle aimait jouer à la poupée, dessiner, faire des puzzles et allait vers les autres avec une grande curiosité – un vrai rayon de soleil et une boule d'énergie selon ses parents, Ursina Schmid et Mario Rosario.

Mais avec les années, des changements sont apparus. Julia parlait moins, elle se renfermait sur elle-même et n'arrivait plus à faire certaines choses qu'elle maîtrisait parfaitement auparavant. Après de nombreuses investigations, le diagnostic est tombé en décembre 2019, implacable: syndrome de Sanfilippo, une maladie neurodégénérative rare, aussi connue sous le nom de « démence infantile ».

Chez les enfants atteints du syndrome de Sanfilippo, une enzyme importante responsable de la dégradation

de certaines molécules de sucre dans l'organisme fait défaut. Sans cette enzyme, les substances toxiques s'accumulent dans les cellules, surtout dans le cerveau, où elles provoquent des dommages croissants. La maladie progresse insidieusement, mais inexorablement: elle entraîne d'abord la perte du langage, puis d'autres capacités, comme la marche ou la capacité de manger seul. À cela s'ajoutent fréquemment des troubles du sommeil, de l'hyperactivité et des problèmes cardiaques. Les enfants touchés meurent souvent avant d'avoir atteint l'âge adulte.

Quel est votre vœu le plus cher pour Julia ?

« Nous aimerions avant tout que Julia puisse vivre encore longtemps des moments d'insouciance pleins de rires, de chaleur et de joie en famille. La thérapie génique UX111, actuellement en développement, nous donne de l'espoir; une demande d'autorisation accé-



Julia à cheval

lérée a déjà été déposée auprès de la FDA. Celle-ci examine tant l'essai clinique que les processus de production, et nous espérons que l'avenir de Julia s'éclaircira en lui ouvrant de nouvelles possibilités», déclare Madame Schmid.

Profondément choquée, la famille n'a pas baissé les bras. C'est ainsi qu'en novembre 2020, Ursina et Mario ont fondé l'association « Hope for Julia » afin d'attirer l'attention sur le syndrome de Sanfilippo, de récolter des fonds pour la recherche et de redonner courage à d'autres familles. Depuis, ils organisent inlassablement des actions, du stand d'information aux événements spéciaux, comme l'illumination en violet du bâtiment administratif des Chemins de fer rhétiques à Coire, en passant par des campagnes d'affichage. Ils ont participé à la Journée mondiale du syndrome de Sanfilippo et lancent chaque année de nouvelles initiatives pour donner un visage à la maladie et entretenir l'espoir d'un traitement.

En quoi votre quotidien a-t-il changé ?

« Nous avons de l'aide pour les soins le matin et l'après-midi. Julia a besoin d'assistance dans tous les domaines, que ce soit pour faire sa toilette, se brosser les dents ou s'habiller. Cela demande beaucoup de temps et d'attention. Elle va à l'école tous les jours : le bus scolaire la prend à 8 h et la ramène à 15 h. Nous travaillons chacun deux jours par semaine, de façon à

ce que quelqu'un soit toujours là si Julia va mal et doit rester à la maison », explique Monsieur Rosario.

Le quotidien avec Julia est rempli d'amour et de rires, mais aussi de défis particuliers. La fillette aime sauter sur le trampoline, jouer dehors et être en mouvement. En même temps, ses compétences motrices se dégradent. Elle devient plus maladroite, a besoin d'orthèses et est souvent incapable de voir le danger. Les repas sont également plus compliqués. Avant, Julia utilisait son couteau et sa fourchette ; aujourd'hui, elle a parfois même de la peine à avaler. Nous craignons qu'elle ne doive éventuellement être alimentée par sonde. »

Malgré ces obstacles, Julia et sa famille dégagent une force impressionnante. Les parents ne se laissent pas décourager, mais mobilisent toute leur énergie pour offrir un avenir à la fillette et à d'autres enfants.

Quelle importance accordez-vous au soutien ?

« Il est avant tout synonyme d'espoir, l'espoir d'un avenir meilleur pour Julia et pour d'autres enfants touchés. Il nous donne la possibilité de sensibiliser le public à cette maladie rare et très peu connue. En même temps, chaque don contribue à accélérer la recherche et à faire que de nouvelles thérapies se concrétisent », déclare Madame Schmid.

L'histoire de Julia est davantage que le récit d'un combat contre une maladie rare. C'est un témoignage poignant qui montre que l'amour, la solidarité et un espoir inébranlable peuvent éclairer même les moments les plus sombres. Quand on connaît la famille, on le sent aussitôt : ici, on n'abandonne pas. Ici, on se bat, on aime et on espère.

Plus d'informations sur Julia et sa famille :

<https://www.hopeforjulia.ch/>

La famille Schmid



« UN BIOMARQUEUR NE SUFFIT PAS, À LUI SEUL, POUR POSER UN DIAGNOSTIC »

Jusqu'ici, seules une ponction lombaire ou des techniques d'imagerie onéreuses permettaient de déceler les signes d'un Alzheimer. L'arrivée de nouveaux tests sanguins pourrait améliorer la détection précoce, mais il convient d'être prudent dans l'interprétation des résultats, estime Julius Popp. Médecin responsable du Centre des troubles de la mémoire et de la maladie d'Alzheimer à la clinique de neurologie Hirslanden, il dirige un groupe de recherche à la clinique psychiatrique universitaire de Zurich.

Chaque année en Suisse, plus de 30'000 personnes sont touchées par une démence. Pourtant, un diagnostic n'est posé que dans la moitié des cas environ. Pourquoi? Est-il si difficile de constater un déclin cognitif chez un individu?

Dans certains cas, oui. Au début des symptômes en particulier, la question qui se pose est la suivante: s'agit-il d'un véritable problème ou d'oublis tout à fait normaux liés à l'âge? Il n'est pas si facile de faire la différence entre les deux. Lorsque les années s'accumulent, nous avons tous des oublis et nous sommes moins performants sur le plan cognitif – du moins dans certains domaines – que nous ne l'étions entre 25 et 30 ans.

Pouvez-vous imaginer qu'une personne repousse un examen par crainte des résultats?

Oui. À mes yeux, il est tout à fait légitime qu'une personne ne souhaite pas connaître la cause exacte de ses oublis. Savoir que l'on a une démence débutante peut être extrêmement pesant. Cette simple idée fait peur à tout le monde, ce qui peut pousser à remettre un examen à plus tard.

Bien des gens craignent toutefois de recevoir un diagnostic de démence parce qu'ils pensent qu'on ne peut de toute façon rien faire. Mais c'est faux. On peut tout à fait influencer l'évolution de la maladie, en prenant des mesures pour que les capacités cognitives ne déclinent que très lentement et pour les préserver le plus longtemps possible.

En consultation, je vois aussi des personnes qui présentent des troubles cognitifs qui évoquent un Alzheimer débutant, mais qui sont dus à une autre cause. Certaines de ces autres causes se soignent très bien, comme la dépression, qui est parfois confondue avec une démence. Une hypothyroïdie ou une carence en vitamines peuvent également affecter les capacités cognitives. Il est alors possible de prendre des préparations pour compenser ces déficits. De ce fait, je conseille aux personnes qui présentent des troubles de

s'adresser à leur médecin de famille, qui pourra déceler – et traiter – ces dysfonctionnements.

Devrait-on, de manière générale, se soumettre à un examen à partir d'un certain âge?

Non, nous ne le recommandons pas. De notre point de vue, des investigations s'imposent uniquement lorsque certains signes indiquent un trouble cognitif; on parle de signaux d'alarme. C'est par exemple le cas lorsque la personne ne paie tout à coup plus ses factures ou qu'elle a, sur une période de plusieurs mois, des difficultés à s'orienter ou à trouver ses mots, et ce de façon continue et pas seulement sporadique. Lorsque les signaux d'alarme s'accumulent, nous proposons de réaliser des examens ciblés, par exemple des tests neuropsychologiques.

Il est important de savoir que nous effectuons uniquement ces investigations chez les personnes qui le souhaitent. Parfois, le vœu est formulé par les proches, mais il faut au moins que le patient ou la patiente donne son accord. Nous décidons toujours avec les personnes concernées si une méthode de dépistage sera utilisée et, si oui, laquelle.

À quoi ressemblent ces méthodes de dépistage de la maladie d'Alzheimer?

Les méthodes autorisées actuellement sont les examens d'imagerie et la ponction lombaire. Pour celle-ci, nous prélevons un peu de liquide céphalo-rachidien afin de mesurer le taux de certaines protéines spécifiques, les biomarqueurs. On peut ainsi déterminer assez précisément si on est en présence d'un Alzheimer ou pas. Il s'agit toutefois d'examens coûteux et complexes, qui ne peuvent être effectués que par des spécialistes et qui ne sont donc pas disponibles à large échelle.

Dans quelques pays, on trouve de premiers tests qui mesurent les biomarqueurs dans le sang. Ces tests

Julius Popp



sanguins devraient aussi être autorisés en Suisse dans un proche avenir. Étant donné la simplicité d'une prise de sang par rapport aux méthodes de dépistage employées à ce jour, nous pourrions examiner beaucoup plus d'individus. Les résultats

serviraient à effectuer une sorte de triage: grâce au test sanguin, nous pourrions faire la différence entre les personnes chez qui on peut exclure une démence et celles qui nécessitent des investigations complémentaires.

On ne sait pas encore comment utiliser ces tests de façon optimale. La question fait l'objet de vifs débats dans les milieux spécialisés. La difficulté sera d'interpréter correctement le résultat du test. Je crains qu'un résultat suspect ne pousse un certain nombre de médecins à poser un diagnostic d'Alzheimer, et ce, sans tests neuropsychologiques préalables. Mais un biomarqueur ne suffit pas, à lui seul, pour établir un diagnostic. Il faut replacer le résultat dans un contexte plus global. Le résultat du test sanguin ne devrait être qu'un élément parmi de nombreux autres pour procéder à une analyse détaillée de la situation dans chaque cas particulier.

Outre la maladie d'Alzheimer, d'autres facteurs jouent en effet très souvent un rôle, comme des troubles circulatoires, un diabète mal contrôlé ou des problèmes psychiatriques, par exemple une dépression. Un grand nombre de ces facteurs peuvent très bien être traités, et il est toujours judicieux de le faire, parce que cela améliore la qualité de vie, ce qui influence aussi souvent indirectement l'évolution de la maladie.

Comment peut-on influencer l'évolution de la maladie d'Alzheimer?

Au moyen de trois approches différentes, qu'il convient d'adapter ou d'associer individuellement. Premièrement, il existe des médicaments qui stabilisent l'évolution et qui permettent de garder pendant un certain temps les capacités cognitives au même niveau qu'au début du traitement, voire de les améliorer légèrement. Deuxièmement, on trouve aussi des traitements non médicamenteux comme l'entraînement de la mémoire ou l'ergothérapie cognitive, qui sont très efficaces et que je prescris fréquemment. Troisièmement, certaines approches visent des adaptations dans le mode de vie, par exemple au niveau de l'activité physique et de l'alimentation. Ce qui compte, ce n'est pas seulement la fréquence à laquelle on bouge ou ce qu'on mange, mais le fait que l'on apprécie aussi l'activité physique et la nourriture en question. La même remarque s'applique aux activités qui stimulent le cerveau. On ne devrait pas se forcer à faire des mots croisés dans le seul but d'activer les neurones, mais opter pour des activités qui nous plaisent. Les personnes qui aiment sortir et voir du monde peuvent profiter des offres culturelles, aller à des conférences, des concerts, des spectacles de danse. D'autres préféreront peut-être lire ou jouer. Quand on aime quelque chose, on le fait plus facilement sur la durée, et c'est ce qui est déterminant.

LEGENDENTREFF.CH SOUTIENT LA FONDATION SYNOPSIS POUR LA TROISIÈME FOIS

Avec Legendentreff.ch, Marc Schöni et son père, Dieter, ont créé une plateforme qui donne aux amateurs de sport automobile la possibilité de rencontrer leurs idoles d'antan, des pilotes de légende comme l'Allemand Walter Röhrl, qui a marqué l'univers du rallye dans les années 1970 et 1980. Il a notamment remporté quatre fois le rallye de Monte-Carlo et a été sacré champion d'Europe et du monde. Lors de la dernière rencontre, étaient présents aussi **Norbert Singer, Dr Jürgen Lindemann, Jürgen Pippig et Timo Bernhard**.

Dieter Schöni a dirigé pendant plus de dix ans un home pour personnes atteintes de démence. Cette activité lui a appris que celles-ci ne gardent plus leurs souvenirs dans leur tête, mais dans leur cœur, de sorte qu'elles ne peuvent souvent plus les partager. C'est ainsi qu'en alliant leurs expériences personnelles et leur passion, le père et le fils ont organisé à deux reprises déjà des événements caritatifs en faveur de la Recherche Démence Suisse – Fondation Synapsis avec des personnalités emblématiques du sport automobile. La dernière rencontre s'est déroulée en février 2025 dans le centre Porsche Argovie. La recette de cet événement a été versée à notre fondation, soit 10'000 francs au total.

Un chaleureux merci à tous les donateurs et donatrices et, en particulier, à Marc et Dieter Schöni pour cette magnifique initiative. Nous espérons qu'ils auront encore l'occasion de programmer beaucoup d'autres rencontres passionnantes!

Matthias Durrer, Thomas Barth, Philipp Gasser, Marc Schöni, Dieter Schöni, Michael Röthlisberger



UBA : UNE AIDE POUR LES ÂÎNÉS LORS DE CONFLITS

Nous avons le plaisir de vous présenter l'UBA (Unabhängige Beschwerdestelle für das Alter) dans ce numéro. Actif en Suisse alémanique, le « Bureau indépendant de plainte pour personnes âgées » est l'une des organisations fondatrices du Centre de compétences Vieillesse sans violence. L'UBA apporte son aide lorsque des conflits ou des situations de violence pèsent sur l'existence ou affectent la santé.

L'UBA accorde également une attention particulière à la violence en relation avec la démence. Au fil de la maladie, il peut en effet arriver que les personnes touchées deviennent elles-mêmes agressives ou violentes, ce qui est souvent difficile à gérer pour l'entourage. Dans pareils cas, l'UBA propose des conseils et un soutien professionnels.

Démence et conflits

Le Dr Albert Wettstein, président de la commission spécialisée de l'UBA à Zurich, dispose d'une longue expérience dans ce domaine :

La démence est une source fréquente de conflits au sein de la famille. Au début, les problèmes de comportement ne sont souvent pas identifiés comme un signe de démence. La personne concernée se voit alors reprocher sa méchanceté, son obstination ou son manque d'égards, ce qui engendre des tensions et des disputes. Lorsque des difficultés apparaissent par la suite dans l'accomplissement des activités quotidiennes, les proches assument de plus en plus de tâches de soins et d'assistance. La nécessité de ces tâches n'étant fréquemment pas reconnue, les conflits peuvent s'envenimer. À ce stade, le recours à l'UBA permet généralement d'apaiser les choses. Parfois, un examen des capacités cognitives de la personne concernée aide à mieux comprendre les causes du problème. Une fois la situation clarifiée, les personnes concernées peuvent s'adapter aux changements et les frictions diminuent. Le déclin cognitif progressif lié à la démence entraîne souvent de véritables troubles du comportement, de sorte que les tâches de soins et d'assistance augmentent. Cela peut provoquer un surmenage chez les personnes qui en assument la plus grande part et les amener à se montrer agressives. On parle alors de violence domestique. Ici encore, l'UBA peut généralement proposer des mesures efficaces pour désamorcer la situation. L'UBA conseille gratuitement les personnes concernées et leurs proches en toute confidentialité.

Vous trouverez plus d'informations sur le site

www.uba.ch



Projet
soutenu
par
Synapsis

CHÈRE LECTRICE, CHER LECTEUR,

La démence peut prendre de multiples visages. Diverses formes de la maladie touchent principalement des personnes âgées. Dans de rares cas, des démences spécifiques peuvent, hélas, survenir chez les enfants, comme le syndrome de Sanfilippo.

Malgré cette diversité, il y a une constante : solliciter ses neurones et les garder actifs est bénéfique pour le cerveau chez tout le monde. Dans ce numéro de nos Synapsis News, nous nous intéressons par conséquent non seulement aux découvertes les plus récentes de la recherche sur la maladie d'Alzheimer et la démence chez l'enfant, mais aussi à des moyens pratiques pour renforcer la santé cognitive en général.

Le jeu en est un magnifique exemple. Jeux de plateau, énigmes ou parties de rire en famille ou entre amis : en jouant, on exerce la concentration, l'attention et la flexibilité, on s'amuse et on crée des liens. Ces brefs moments de plaisir agissent à la façon d'un programme de bien-être pour le cerveau et contribuent à réduire le stress et à préserver les capacités cognitives.

Nous vous invitons à vous inspirer de ce magazine, des histoires personnelles aux astuces simples, mais efficaces en passant par les résultats scientifiques. La prévention, un mode de vie actif et le savoir sont des alliés de taille pour améliorer la qualité de vie et garder le cerveau en forme, que ce soit chez les enfants, les adultes ou les aînés.

Laissez-vous gagner par le plaisir du jeu, la force de la recherche et l'espoir d'un avenir qui offre davantage de possibilités

à toutes les personnes concernées.



Cordialement,
Michael
Röthlisberger
Directeur

LE JEU, UN BIENFAIT POUR LE CERVEAU

Conseil
de
prévention

Place au jeu! Le jeu est bien plus qu'un simple passe-temps. Il stimule le cerveau tout en mettant du baume à l'âme. Alors que la résolution d'une énigme sans difficulté particulière ne sollicite généralement qu'une compétence spécifique – la connaissance du vocabulaire dans les mots croisés, par exemple –, le jeu active toute une série de processus mentaux et émotionnels simultanément.

Quand on joue, on anticipe, on associe, on calcule, on invente, on mémorise et, parfois, on est même actif physiquement. Jeux de cartes, de dés ou de plateau, tous stimulent le cerveau de manière variée. Sans compter l'aspect plaisir, car la plupart du temps, on s'amuse beaucoup en jouant, ce qui contribue à améliorer l'humeur.

Les jeux de société ont des effets particulièrement bénéfiques. Ils nous permettent de nous évader du quotidien, d'endosser d'autres rôles et nous font souvent entrer dans un état de « flow », c'est-à-dire un état de parfaite sérénité dans lequel nous sommes concentrés et attentifs, entièrement dans l'instant présent. En même temps, le jeu encourage le contact avec d'autres personnes en nous amenant à collaborer ou à nous affronter amicalement. Rire et vibrer ensemble, expérimenter de manière ludique rapproche, favorise les interactions sociales et renforce les liens. Autant d'éléments qui font du bien et qui – cela a été démontré – aident à réduire le stress.

Le jeu est également bon pour la santé du cerveau. Il exerce des capacités essentielles, comme la concen-



Votre cerveau.
Votre vie.

Garder le souvenir des
grandes étapes de votre vie.

Impressum

Synapsis News, Édition octobre 2025 | N° 4

Éditrice

Recherche Démence Suisse – Fondation Synapsis
Paraît 4 à 6 fois par an.

Recherche Démence Suisse – Fondation Synapsis

Josefstrasse 92, CH-8005 Zurich
+41 44 271 35 11
www.recherche-demence.ch
info@demenz-forschung.ch



Compte de dons :

IBAN: CH31 0900 0000 8567 8574 7

tration, la flexibilité, la capacité de réaction et de mémorisation. Ces différentes compétences ne sont pas seulement utiles dans la vie de tous les jours ; elles revêtent une importance fondamentale quand on prend de l'âge. Jouer régulièrement permet de conserver une certaine agilité d'esprit, ce qui peut ralentir le déclin naturel des capacités cognitives.

D'où notre conseil : planifiez délibérément du temps pour jouer, de préférence toutes les semaines. Que ce

soit en famille, avec des amis ou en groupe, jouer ensemble apporte de la légèreté dans le quotidien et crée des liens tout en contribuant accessoirement à la santé mentale. Un moyen simple, mais efficace d'accroître son bien-être et de mettre de la joie dans l'existence.

Ne pas
oublier :
soutenir la
recherche

