

Je m'appelle Alana Newhouse, et j'ai l'honneur de vous écrire en tant que nouvelle présidente de FAST.

Professionnellement, je suis la fondatrice et la rédactrice en chef de Tablet Magazine. Personnellement, je suis la mère d'Elijah, un garçon de huit ans, qui vit avec le syndrome d'Angelman (SA), dû à une mutation.

Je suis nouvelle ici, pas seulement pour FAST, mais dans la communauté du SA. C'est une longue histoire — et une histoire que je souhaite partager avec tout le monde — mais pour faire court, nous n'avons pas obtenu de diagnostic officiel avant mars 2022. Je dis « officiel », car en réalité, j'ai moi-même diagnostiqué Elijah du SA grâce à une recherche google lorsqu'il avait 18 mois. (Je vous ai prévenu que c'était une longue histoire !) Donc, même si je suis nouvelle dans cette communauté, je ne suis pas nouvelle en ce qui concerne l'éducation d'un enfant atteint du syndrome d'Angelman. Je n'étais peut-être pas au courant, mais c'est ce que j'ai fait ces huit dernières années.

Dans les mois qui ont suivi notre diagnostic, j'ai eu la chance de faire la rencontre de personnes qui sont derrière FAST, mais aussi de personnes en dehors de FAST, et d'avoir un aperçu des réussites, des erreurs, des défis et du potentiel de l'organisation.

Il est évident pour moi que FAST est à un moment charnière de sa propre histoire, et de l'histoire du SA — un tournant pendant lequel de vrais changements se sont produits et où d'autres se préparent. Dans ces moments, il est essentiel que les organisations se forcent à réarticuler leurs travaux et processus, non seulement pour garantir que toutes les parties prenantes soient correctement informées et alignées, mais aussi pour s'assurer que les hypothèses et les procédures dépassées soient abandonnées, et que les actions restent adaptées et dynamiques.

Je ne suis ni scientifique ni médecin (même si, comme chaque parent d'un enfant atteint du SA, je peux très bien jouer ce rôle à la télé). Mais en tant que personne ayant dirigé une autre organisation à but non lucratif pendant une décennie et demie, j'essaierais d'apporter certaines de mes compétences sur cette mission, et de m'assurer que le public puisse voir les excellents progrès en cours dans le monde des maladies rares.

Lorsqu'Elijah était petit, son livre préféré était « La chasse à l'ours » et ces derniers temps, je me demande s'il a compris quelque chose que nous ne saisissons pas : « On ne peut pas passer dessus, on ne peut pas passer dessous. Allons-y ! Il n'y a plus qu'à la traverser. » C'est un voyage qu'aucun de nous n'a choisi de faire. La seule chose que nous pouvons faire, c'est traverser ça, ensemble.

FAST a été fondée avec une mission urgente : guérir le syndrome d'Angelman. En tant que telle, il est de la responsabilité de l'organisation, de surveiller et de guider le processus de

développement des traitements, à l'échelle mondiale, puisque cela concerne toutes les façons possibles et éventuellement capables de traiter le SA — en commençant par le moment où la moindre petite idée naît dans l'esprit d'un jeune chercheur, en passant l'étude scientifique initiale, des études sur les animaux, des essais sur les humains, des approbations des autorités réglementaires mondiales pour finalement arriver dans le corps de nos êtres bien-aimés. Avec des opérations aux États-Unis, en Australie, en Angleterre, au Canada, en Italie, en France, en Espagne et en Amérique latine, FAST est devenu le plus gros soutien financier de la recherche pour le syndrome d'Angelman au monde.

Actuellement, dix méthodes de traitement prometteuses pour le SA sont en cours de développement, y compris [le programme acquis cet été](#) par Ultragenyx. Nous ne pouvons pas nous arrêter à la première ou deuxième idée sachant que notre travail est de viser toutes les options possibles et de filtrer les meilleures d'entre elles, pour chaque personne vivant avec le SA dans le monde — peu importe le génotype, et peu importe l'âge. La mission de FAST a toujours été de pousser la science à unir ses efforts pour les traitements profonds et significatifs du SA, et cette mission a plus de chance d'aboutir en 2022 que beaucoup l'auraient prédit. Nous pouvons maintenant affirmer que la guérison du syndrome d'Angelman n'est pas seulement possible, elle est même probable. Et FAST existe pour s'assurer que notre communauté mondiale l'obtienne dans le futur, aussi rapidement et sûrement que possible.

J'ai créé une [page](#) sur notre site internet, qui décrit les aspects du travail de FAST, sa manière de voir le jour et sur la façon dont chaque personne contribue à notre mission, avec les noms des personnes ou des groupes associés.

C'est un signe du progrès de FAST et l'organisation est à un point de professionnalisation. Jusqu'à récemment, FAST était principalement dirigée par un comité composé de parents bénévoles faisant avancer les initiatives concernant le SA, tout en occupant un travail prenant en journée. À partir d'aujourd'hui, notre comité — qui restera entièrement composé de bénévoles — changera d'orientation en passant d'un comité, à un conseil stratégique. En tant que parent d'un enfant atteint du SA, je ne veux pas que ces personnes passent leur temps à rechercher des coquilles dans les contrats de subventions ou à négocier les coûts du papier pour les agendas du Congrès ; j'ai besoin qu'ils soient chargés de faire preuve de prévoyance, de créativité et d'ambition pour un accès aux médicaments qui doit continuer à progresser de manière sécurisée, mais aussi rapide.

Le travail quotidien de l'organisation à l'avenir sera effectué par du personnel rémunéré. Tout comme nous avons besoin que les personnes avec les expériences les plus approfondies et significatives travaillent pour nous sur la science du SA, nous avons maintenant besoin — comme les autres organisations qui ont réussi dans le domaine des maladies rares, telles que la Cystic Fibrosis Foundation, CureSMA, le Parent Project Muscular Dystrophy, et Rett Syndrome Research Trust, pour n'en citer que quelques-unes — de recruter du personnel talentueux pour travailler sur les aspects d'avancement de notre mission, depuis l'envoi de messages, au

développement d'engagement pharmaceutique et au travail réglementaire. L'organigramme actuel se trouve [ici](#), si vous êtes curieux de savoir qui fait quoi et pourquoi, et cela comprend des places pour au moins trois postes supplémentaires, qui je pense, devront être pourvus dans les mois à venir.

Commenté [A1]: needs link

À partir d'aujourd'hui, je ne suis pas seulement le point de contact principal pour les informations *provenant* de FAST, je suis également un canal pour les informations *destinées* à FAST. Mon rôle, en tant que présidente, sera d'assurer le flux régulier et transparent d'informations entre les cohortes qui constituent l'univers de FAST : le [comité](#), le [personnel](#), nos [sections mondiales](#) et le public, avant tout. J'engagerais également le [Conseil consultatif scientifique](#), un groupe de scientifiques bénévoles qui examinent les subventions, conseillent sur les nouvelles idées scientifiques, et soutiennent les programmes en cours dans le milieu de la recherche et dans l'industrie, ainsi que le [Conseil consultatif FAST](#), un autre groupe de bénévoles avec un ensemble de compétences professionnelles nécessaires à l'avancement des programmes et initiatives prioritaires, comme le soutien de la politique gouvernementale, en ce qui concerne la sensibilisation de l'État et du pays sur les besoins des personnes vivant avec le syndrome d'Angelman, la rédaction et l'édition de contenu scientifique pour les newsletters et les blogs, le soutien au consortium de biomarqueurs et de mesures des résultats, et la création d'une armée de familles représentatives pour s'assurer que nous restons conscients des besoins de chacun dans notre communauté mondiale.

Il est primordial que notre communauté, comme chacun d'entre nous, soit complètement informée et en avance sur son temps lorsqu'il s'agit du monde de la recherche et du développement. C'est un vaste univers compliqué - composé de milliers de chercheurs du monde entier, de centaines d'entreprises pharmaceutiques, de cliniciens, d'investisseurs, d'éducateurs, de législateurs et plus encore. Nous représentons une maladie rare dans cet espace compétitif; nos capacités à attirer l'attention sur notre cause viennent en partie, de la maturité et de la sophistication de notre communauté. C'est une des obligations de FAST de maintenir un canal avec les informations scientifiques les plus à jour et les plus significatives, et de les rendre aussi accessibles et engageantes que possible pour une communauté diverse.

Voici quelques moyens d'y parvenir :

- Entrez en contact avec moi : mon adresse directe est alana.newhouse@cureangelman.org. J'adore les e-mails ! Écrivez-moi vos questions, vos critiques, ou juste vos salutations. Ne soyez pas surpris si vous recevez une réponse entre 3 h et 7 h HNE. Pour des raisons que je n'ai pas besoin d'expliquer à cette communauté, je suis quasiment toujours réveillée à ce moment-là (merci le SA).
- Discussions au coin du feu : Je mènerai des discussions mensuelles ouvertes à tous. La première se tiendra le dimanche 2 octobre, à 15 h HNE, et vous pouvez déjà vous y inscrire [ici](#). Vous êtes tous les bienvenus, comme toutes les demandes de renseignement

Commenté [A2]: need link -- AN

sur les travaux actuels de FAST ou les futurs projets. Je ne demande que la patience de chacun envers moi pendant que je prends mes marques ici. Inévitablement, il y aura des questions auxquelles je ne saurais pas répondre pour l'instant. Si, et lorsque cela arrive, je promets d'avoir les réponses aussi vite qu'il est humainement possible.

- Les newsletters hebdomadaires : tous les mardis, FAST enverra une newsletter qui donnera à ses destinataires les dernières actualités scientifiques, des mises en avant de familles, ainsi qu'une entrevue de l'organisation elle-même, — grâce à des Q&R avec du personnel ou d'autres personnalités importantes. Vous pouvez vous inscrire à la newsletter [ici](#).
- Réorganisation de nos pages sur les réseaux sociaux en insistant sur la clarté quant à savoir où aller, pour quoi, et quand, avec une atmosphère collaborative et respectueuse. Sur Facebook, ce sont deux pages :

> [La page principale de FAST](#) (publique). C'est là qu'il faut se rendre pour les dernières recherches, pour les actualités de FAST, les essais cliniques, les changements de direction, les dernières informations du personnel, etc.. Il s'agit notamment d'informations sur notre newsletter, qui peuvent être programmées à l'avance ou publiées par l'équipe chargée des réseaux sociaux, sous ma surveillance.

> [FAST Family & Friends](#) (privée, activement modérée). C'est l'endroit où aller pour des discussions polies et raisonnables *autour* de tout ça. C'est également là que vous trouverez des personnes qui partagent leurs histoires et leurs informations, spontanément, ou à la demande des administrateurs, pour lancer des discussions positives.

Je m'engage à apporter plus d'ouverture et de mobilisation à notre espace. En échange, je vous demanderais — et, si nécessaire, exigerais — que nous nous accordions tous une certaine tolérance et une compréhension, sur les réseaux sociaux en particulier, mais de partout en réalité. Ce qui signifie aussi qu'il y aura plus de modération sur les groupes ci-dessus, pour s'assurer que nos espaces ne comportent aucun risque de harcèlement (intentionnel, ou non) et se concentrent sur des conversations productives autour du SA et de ses traitements possibles. La curiosité raisonnable autour du travail actuel de FAST, les demandes sur la manière d'apprendre à connaître les membres du conseil ou du personnel, et plus important encore, les questions sur la science et la recherche sont plus que bienvenues. Nous ne tolérerons pas : les attaques envers qui que ce soit, affilié à FAST ou non ; les tentatives de remise en cause les expériences ou décisions passées ; les polémiques sur des sujets non scientifiques, etc. Nous essayons de soigner une

maladie rare ici, pas de résoudre le mystère sur l'assassinat de JFK. Nous n'avons pas de temps à perdre.

Au printemps dernier, Elijah a eu une horrible réaction à un nouveau médicament pour les crises, et est resté à l'hôpital pendant une semaine. D'énormes zones sur son corps, y compris la bouche, le nez, le visage, le torse, les bras et tout le dos, ont commencé à être recouvertes d'éruptions cutanées, puis de cloques, qui n'ont pas tardé à éclater et à laisser apparaître des plaies béantes sur toute la surface de sa peau. Pendant la pire des nuits, lorsqu'il criait de douleur et que j'étais de plus en plus terrifiée par mon incapacité à l'aider, une infirmière est entrée dans notre chambre pour nous poser ce qu'elle pensait être une question innocente. Ma réponse était affreuse — vive, hors de propos, méchante. Je me suis confondue en excuses, mais pas une semaine n'est passée depuis sans que je n'y pense et rougis de honte.

Je raconte cette histoire pour souligner le fait que nous sommes tous des êtres humains, chargés du devoir, dans l'autre monde, de protéger et de faire avancer la vie de ceux qui nous sont chers. Nous sommes des soldats à leurs yeux, mais nous pouvons aussi l'être les uns pour les autres. Dans la mesure de mes moyens, je veux aider à établir et à maintenir un environnement qui permet les connexions, les collaborations et l'enrichissement. Je ne peux pas le faire sans vous.

C'est mon fils. C'est grâce à lui que j'ai trouvé mon chemin jusqu'à FAST. Mais maintenant, je suis présente aussi grâce, et pour vous et vos proches. Les personnes qui travaillent pour FAST savent que la fin du SA se rapproche, car elles y travaillent chaque jour. Tous les autres membres de cette communauté méritent de le savoir aussi, et de ressentir l'incroyable espoir qui accompagne cette connaissance. C'est mon travail d'aider à combler ce fossé.

Merci d'avance de me laisser rejoindre cette communauté ! Je promets de faire de mon mieux pour la servir.

Chaleureusement,

Alana