

Mme XXX

à l'Attention de Monsieur le Premier Ministre

Pour l'enfant Rayond'soleil

XXX

XXX

Présidente et fondatrice de l'association Portage et Handicap

Objet : l'EXOME.

Monsieur le Premier Ministre,

Je me permets de vous résumer notre histoire, avant d'exprimer mes doléances....

Ma fille, Rayond'soleil, est née en 2009. Après plusieurs mois d'inquiétude, j'ai fini par être dirigée par un pédiatre sur le CAMPS de XXX pour un bilan, fin 2010. MA fille étant dans l'interaction, les professionnels de la structure ne s'inquiètent pas, et me conseillent de consulter un kinésithérapeute si la marche n'arrive toujours pas. Elle est alors âgée de 20 mois. Deux mois plus tard, je consulte de mon propre chef une psychomotricienne. Rayond'soleil acquiert la marche à 28 mois, après de multiples séances. Le langage est laborieux, la démarche reste hésitante et l'école se profile. Notre généraliste nous oriente vers un nouveau CAMSP, sur XXX cette fois. Nous sommes enfin entendus, et elle y débute une prise en charge pluridisciplinaire. Kinésithérapie, psychomotricité, et orthophonie. En parallèle, on l'opère des végétations et on lui pose des drains. Après plusieurs mois, on nous propose enfin une orientation en génétique. Après un CGH array normal, le médecin qui la suit demande une recherche sur les gènes impliquant la myopathie de Steinert et la maladie de Smith Magenis. Les recherches reviennent négatives plusieurs mois plus tard. Le médecin généticien engage alors une recherche sur le gène RAI1. Elle n'écarte pas forcément les myopathies mais les troubles du sommeil et le bilan métabolique la guide plutôt en ce sens.

Il nous faut alors lourdement insister auprès du pédiatre pour obtenir un rendez-vous en neurologie. (le pédiatre du CAMSP s'autoproclame neuropédiatre). Finalement, c'est l'orthopédiste qui accède à notre requête et nous envoie chez sa consœur neuro-pédiatre. L'IRM est négatif, elle n'a aucune anomalie au cerveau. Le bilan métabolique, très complet, est négatif également, elle a un léger déficit en carnitine (elle prend du levocarnyl), et elle n'est pas porteuse du CDG syndrome. Il n'y a pas d'anomalie cardiaque. Elle est hypotonique, spastique et hyperlaxe, elle a les pieds valgus et une attitude scoliotique. Elle a une intolérance aux protéines de lait de vache encore aujourd'hui. Son voile du palais est normal, mais ne fonctionne pas correctement ce qui entraîne une nasalité. Elle a également un syndrome de dysoralité sensorielle.

Nous sommes en recherche génétique depuis presque 4ans et nous ne savons rien. Le dernier examen demandé, ne l'a été que pour écarter le X-fragile afin de pouvoir procéder à d'autres tests, à plus grande échelle. Nous n'avons pas compris cette perte de temps, et d'argent, car tout le monde était persuadé que Rayond'soleil n'était pas porteuse de cette maladie. Gaspillage, perte d'énergie. Le cortège de médecins face à nous a fait un aveu le 17 février 2015 : ils ne savent plus où chercher ! Après 6 mois d'attente, les résultats écartent évidemment le X-fragile. Après avoir insisté lourdement j'ai un entretien dans les 2 mois. De la poudre aux yeux, puisqu'au final, la généticienne va attendre

le RDV de mars 2016 pour déterminer 40 gènes sur lesquels lancer un séquençage. 40 alors qu'elle avait parlé de 200 à l'entretien précédent.

Alors l'errance de diagnostic, c'est une errance familiale avant tout. De quoi souffre-t-elle ? Existe-t-il quelque part un autre enfant comme elle ? Pourrons-nous un jour apporter des réponses à toutes nos questions ? Mettre un mot sur ses maux ne la guérira pas subitement, ne changera peut être pas son suivi, mais je suis persuadée que, même pour elle c'est important. A chaque fois que nous avons pu pointer du doigt un dysfonctionnement physique, cause de l'un de ses problèmes, elle a fait des progrès considérables ensuite. Savoir est important pour elle, mais aussi pour ses frères, et leurs futurs enfants, les garçons sont-ils aussi porteurs du gène « défectueux » ? Je pense que c'est important qu'ils puissent savoir.

Devant chacune de ses difficultés, chacun des choix que nous devons faire pour elle, chacune des acquisitions (comme le fauteuil roulant) qui pèse sur notre famille, se dresse le spectre de l'errance. Avec toujours cet espoir un peu fou du retard, parce que le retard, ça se rattrape. Nous savons que cela n'existe pas ! Nous essayons de vivre avec, de l'enfouir au fond de nous, mais il y a toujours la peur : peur de la perdre trop tôt, peur de la savoir dépendante à vie, peur de nous tromper dans les choix que nous faisons. Ce n'est pas le lot de tous les parents. Quand on sait que l'espérance de vie est réduite, on peut se préparer. Nous ne pouvons nous préparer à rien, car tout est toujours remis en question. Les recherches partent dans tous les sens, et nous sommes pris au milieu, comme des lapins dans les phares des voitures. Nous avons entamé une course effrénée qui nous épuise psychologiquement et physiquement. Alors, quand j'apprends qu'il existe un examen qui peut nous donner des réponses, mais qu'il n'est pas ou peu proposé aux parents, je tombe de ma chaise. J'en reste les bras ballants, à ne pas vraiment savoir si j'ai face à moi un énième vendeur d'espoir. Et quand au bout de mes recherches, je vois que c'est la réalité, je ne comprends pas. Cet examen s'appelle l'exome.

Monsieur le premier Ministre, puisque c'est bien à vous que ces multiples courriers vont être adressés, que faites vous ? Pourquoi gaspiller ainsi l'argent des contribuables, en imposant des tests inutiles aux services de génétiques, et en bridant les hauts séquençages ? Pourquoi jouer avec nos nerfs et nos sentiments ? Pourriez vous m'expliquer pourquoi personne, je dis bien personne, ne nous a parlé de ce test avant aujourd'hui ? Comment pouvons-nous nous retrouver face à un enfant de 7 ans qui n'a aucun diagnostic ? Comment ses médecins peuvent affirmer en me regardant dans les yeux qu'ils ne savent pas ce qu'il faut rechercher chez elle, et omettre dans le même temps de me parler de cet examen fouillant simultanément 20 000 gènes ? 20 000 ! Et qu'il ne coûte pas forcément plus cher que les autres ? 2000€. Mais si on me l'avait dit, j'aurais payé, de ma poche s'il avait fallu ! Bien sûr qu'une médecine à deux vitesses est inacceptable ! Alors qu'attendez-vous pour intégrer ce test à tous les enfants qui sont en errance ? Pourquoi ai-je dû attendre qu'une association voit le jour pour être informée ?

Je me doute que vous n'êtes pas directement confronté à ce que nous vivons aujourd'hui, l'attente, longue, éreintante, désespérante. Si c'était le cas, vous sauriez les larmes, la culpabilité, la frustration. Vous sauriez à quel point c'est douloureux de savoir son enfant handicapé, et d'être incapable de dire de quoi il souffre. D'être incapable de dire si vos autres enfants peuvent être porteurs, si vous avez donné le gène. Je ne parle pas de rechercher un coupable, mais mettre un mot, trouver d'autres enfants, un groupe auquel se référer, c'est très important. Avoir des perspectives

d'avenir, savoir où nous allons mettre les pieds. Si vous saviez tout ça, ce test serait disponible dans tous les hôpitaux qui recensent un service génétique.

Alors je vous en supplie, entendez nous, écoutez nos témoignages portés par l'Association Sans Diagnostic et Unique, et permettez à nos enfants d'enfin savoir.

Avec tous mes espoirs, et mon respect.