

Bonjour, je suis maman de 4 enfants : 3 garçons et 1 petite fille.

L\*\*\*\* est née à terme après une grossesse normale. 2.865 kg. A sa naissance elle faisait mal certains réflexes archaïques et avait les pieds bots talus varus équins.

A 8 jours de vie fontanelle bombée, disjonction des sutures : échographie transfontanelle RAS.

J'ai tout de suite senti que quelque chose n'allait pas j'ai consulté 4 pédiatres chacun aillant sa petite idée, hypotonie, hypertonie, rien du tout, il faut attendre ..... Je capitule en me disant que ça doit venir de moi.

A 6 mois la diversification alimentaire est un calvaire, refus, vomissement, fausse route ... cassure de la courbe de poids, taille. J'alerte elle ne tient pas du tout son dos ces jambes son toutes « molles » elle ne prend aucuns appuis. On fait reposer sur mes épaules la responsabilité « petite dernière et une fille donc maman gaga et surprotectrice »

8 mois, varicelle carabinée T41°5 et 1<sup>ère</sup> crise d'épilepsie (mais je ne suis pas écouté)

Les mois passent toujours pas de tenu assise, enfin à 10 mois son médecin seulement pour me « rassurer » nous adresse à l'hôpital pour consulter un neuropédiatre. 2 mois d'attente.

Seulement elle passera son 1<sup>er</sup> anniversaire à l'hôpital pour une gastroentérite sévère. Le neuro pédiatre et plein d'autres médecins viennent la voir en urgence et l'annonce tombe comme un couperet, maladie neuro musculaire, myopathie, ou IMC, donc multiples examens mis en place : bilan métabolique, sanguin, ponction lombaire, génétique, caryotype, 22q11, cgh-array, Electromyogramme. Tout revient négatif. Visite du responsable du pôle régionale du handicap, pour mettre en place la prise en charge au plus vite. Kiné 3 fois par semaine et hospitalisation de jour 1 fois par semaine au centre de rééducation fonctionnel.

Tenu assise à 14 mois, 4 pattes 16 mois.

Epilepsie enfin reconnu à 18 mois mise en place du traitement de fond micropakine et buccolam en cas de crise. Elle fait des hypothermies sans raison connu la plus sévère étant 28°4 C

IRM à 18 mois normal.

Marche à 22 mois (marche en extérieur non acquise actuellement)

Elle dort beaucoup parfois 20 H par jours même à son âge. Elle comprend tous ce qu'on lui dit depuis peu et commence à verbalisé en associant 2 « mots » simple. Elle évolue à son rythme.

Elle a actuellement 3 ans mesure 84 cm, PC 47 cm, 9,420 kg elle fait de régulier séjour à l'hôpital elle a une Hypotonie axiale, hyperlaxité, trouble de l'oralité, retard global d'acquisition : staturo pondérale, psychomoteur, langage, front bombée, hypermétropie sévère, strabisme, manque de force musculaire, très grande fatigabilité, ....

Son dossier est transféré au centre Imagine à necker ou de nouveaux examens vont être fait et un nouvel IRM, son papa, elle et moi-même avons fait des prélèvements pour nouvel analyses génétique IDEFIXE.

Nous sommes passé par toutes sortes de diagnostic : maladie neuromusculaire, myasthénie, AVC in utero, syndrome de noonan, etc ... tous les examens revenant négatif chaque maladie une par une est écartée. Pour nous à chaque fois un cataclisme puis finalement ce n'est pas ça donc on retourne au point de départ et on reprend les recherches parfois on est extrêmement soulagé que ça ne soit pas cela et puis parfois on est déçu, fatigué, on aimerai pouvoir mettre un nom sur tous ce que l'on vie. Je passe des heures à faire des recherches pour enfin trouver la délivrance du diagnostic mais en vain.

L'érance de diagnostic est insupportable, nous devons nous justifié en permanence. Nous avons des difficultés à faire valoir ces droits, son handicap étant invisible et sans étiquette. Nous nous sentons impuissant et avons peur de perdre un temps précieux, elle évolue bien et a son rythme mais cela va t'il durer ?? et si on passait à côté de quelque chose ?? un traitement, une prise en charge spécial ?? et si on pouvait faire quelque chose ?? C'est une torture psychologique.

L'exome pouvant être pour nous LE moyen d'atteindre le saint grâle du diagnostic. Tous nos espoirs sont dans cet examen qui est pour le moment inaccessible malheureusement.

Nous ne trouvons aucun soutient ne pouvant se rapprocher d'aucune association, jusqu'à ce jour où cette association est née. MERCI aux merveilleuses personnes qui l'ont créé.