

Je m'appelle Magali, je suis la cofondatrice de l'ASDU et je tiens également à apporter mon témoignage car je suis avant tout la maman de 4 enfants et ma petite dernière est Sans Diagnostic et Unique.

Nous avons toujours voulu une famille nombreuse et c'est donc naturellement et tout en douceur que Notre puce est venue rejoindre notre foyer en 2012. Après 3 enfants je me considérais comme une maman aguerrie et pourtant j'ai tout de suite senti que cette aventure serait bien différente. A 3 mois ma poupette perd un peu de poids et 15 jours plus tard elle fait une pneumopathie. A partir de ce moment ma fille ne prend plus de poids ni ne grandit pendant 2 longs mois et l'hypotonie s'installe. Le médecin incrimine bien trop facilement mon allaitement et essaie de la passer au biberon sans succès. Je sens très vite que les choses m'échappent, mon bébé dort trop, ne tète pas assez et refuse tout autre mode d'alimentation. L'inquiétude grandit sans que je ne puisse mettre de mot sur ce qui nous arrive. Je rencontre vers ses 5 mois un super médecin, on met des choses en places : 3 séances de kiné par semaine et des stimulations pour la nourrir, elle reprend doucement du poids. Trop doucement. Mon médecin me dit que quelque chose ne va pas mais ne sait pas quoi..... La machine infernale de l'errance commence en 2012 : IRM, radio du squelette, échographie cardiaque, caryotype, recherche de maladie du métabolisme, CGH Array, ponction lombaire, EEG, prises de sangs, analyse d'urine etc..... Des mois entiers se passent entre deux examens, des examens douloureux pour mon bébé comme pour mon cœur de maman ! Et rien, absolument rien ne ressort de toutes ces analyses ! Tout est normal sauf mon bébé de 1 an qui ne tient pas sa tête, qui ne s'assoit pas et qui dort toujours trop. Le classeur des bilans médicaux de notre fille pèse plus lourd qu'elle. La machine infernale des dossiers MDPH s'enclenche aussi.

L'été 2013 nous rencontrons l'équipe de génétique à Bordeaux, d'autres recherches de syndromes sont lancés, l'une après l'autre, et comme d'habitude rien. Prise en charge au CAMSP, kinésithérapie et rendez-vous médicaux s'enchainent et rythment notre quotidien. Le handicap est pour ma part très culpabilisant : je me suis demandé de nombreux mois durant ce que j'avais pu faire de travers pendant ma grossesse, j'ai fouillé ma mémoire, je me suis torturé l'esprit à la recherche d'une cause qui pourrait m'échapper. La généticienne me parlait de retard de développement global, retard psychomoteur, troubles cognitifs, dysmorphie, pouces adductus, pli palmaire unique, blépharophimosis, hyperacousie, hypotonie, front bombé...Des mots difficiles à assimiler pour un parent, et dont, à l'époque, je ne maîtrisais pas du tout le sens ! Elle a évoqué la notion d'accident génétique, et je n'ai pu m'empêcher d'avoir le cœur serré...Et si mes autres enfants portaient en leur ADN cet « accident » ?

Ne pas savoir est pour moi une torture, l'impression d'être sans identité. Ne pas avoir de diagnostic empêche la projection dans l'avenir car il est impossible de déterminer si

le problème est donc accidentel ou héréditaire, si j'ai pu transmettre le « mauvais » gène à son frère et ses sœurs, si leurs futurs enfants ont un risque...

Notre bouille d'amour nous a prouvé sa volonté de s'en sortir, les pronostics sur la marche ou le langage n'étaient pas glorieux et aujourd'hui notre fille marche, et parle plutôt bien pour son âge. La marche reste atypique et elle est fatigable mais notre fille est pleine de vie. Elle nous demande beaucoup de présence, de temps et d'attention. Nous avons dû apprendre à gérer ses troubles, l'aider à contrôler ses émotions (qu'elle maîtrise difficilement), à appréhender de nouveaux bruits

En Juin 2015 l'équipe de génétique nous informe ne plus savoir ou chercher. Le ciel me tombe sur la tête. Ne jamais savoir m'est insupportable ! Je leur demande alors l'accès au séquençage haut débit de l'exome. Je sens immédiatement que c'est un sujet délicat. On m'annonce qu'il faut trouver des fonds associatifs pour le financer mais je veux savoir et si c'est le seul moyen de savoir on trouvera une solution. L'exome est lancé en juillet 2015 et depuis on attend.

En septembre 2015 elle a fait sa rentrée en petite section de maternelle accompagnée d'une AVS.

Notre puce a maintenant 4 ans. L'isolement que nous ressentons du fait d'être sans diagnostic est très douloureux pour notre famille, et pour d'autres familles dont j'ai pu me rapprocher au gré de mes errances sur internet. Le besoin d'appartenance m'a poussé il y a deux ans à tenté de rejoindre une association pour les « sans diagnostic » mais il n'y en avait pas et je n'avais pas la force à l'époque de me lancer.

Après plusieurs mois de réflexion, le soutien de mes proches ainsi que celui de Laurence Faivre, généticienne, Anne-Sophie Lapointe, l'alliance maladie rare, la filière ANDDI et info services maladie rare, la création de l'Association Sans Diagnostic et Unique se concrétise le 1 mars 2016.

Elle a pour but :

- De s'impliquer dans le projet de recherche autour des personnes sans diagnostic avec une possibilité d'orientation pour les patients confrontés à des problèmes d'errance médicale.
- De sensibiliser les pouvoirs publics sur le séquençage haut débit et de démontrer l'apport incontestable d'un diagnostic.

Nous apporterons notre expérience en tant que parents d'enfants "sans diagnostic" afin de rompre l'isolement.

