

Bonjour,

Je m'appelle Audrey, maman de quatre enfants.

Ma fille (la seule car 3 garçons suivent) est née normalement, aucun problème durant ma grossesse. C'était une enfant très calme, que l'on entendait très rarement pleurer. Elle a eu un torticolis que la pédiatre a remarqué à la première visite. Donc kiné pour remettre ça en ordre. Le temps passe, Lou-Anne à neuf mois, a du mal à tenir sa tête, ne tient pas assise. Les questions commencent à m'envahir. On me dit que chaque enfant évolue à son rythme, que c'est un bébé un peu hypotonique!

Je découvre ce mot d'ailleurs. Les jours et semaines passent et je vois bien qu'il y a quelque chose. Je décide de retourner voir la pédiatre qui se décide à m'envoyer consulter un neuropédiatre car à ce moment là je ne dors plus et ne mange plus.

À un an, on nous annonce que notre fille a une hypotonie axiale puis générale. Qu'elle a une maladie et que nous allons essayer de trouver laquelle. Ils me disent aussi qu'ils ne savent pas si elle marchera ou non. Puis les examens commencent EEG, scanner, prises de sang, IRM, etc.... puis on nous envoie en génétique car tous les examens reviennent normaux. On a côté s'enchainent prises en charges, rééducation etc.... Puis test génétique, cariotype, puis recherche sur puce ADN (cgh Array)

1 an d'attente pour avoir des résultats normaux. Mais je ne lâche rien et décide de créer mon association pour financer un voyage aux Usa pour trouver la cause de son mal. Loulou progresse doucement mais sûrement! J'arrive à récolter des fonds et la j'entends parler de séquençage haut débit par ma généticienne, mais que ces examens coûtent cher et ne sont pas pris en charge.

Alors je décide de faire ce test ! À l'heure actuelle nous sommes en attente de résultats.

Mais je ne m'arrête pas à ça et décide avec une autre maman et amie maintenant, d'aider d'autres familles et de trouver des solutions pour que cet examen passe en soin et non en recherche pour qu'enfin les familles ne soient plus obligées de faire comme moi, créer une association pour trouver des fonds....

J'espère vraiment aboutir à de grande chose par le biais de cette nouvelle association et faire changer les choses.

AUDREY, vice présidente de l'ASDU