

Le 23 mars 2016,

C* est née en octobre 2010. Grossesse et accouchement normaux. Rien à signaler lors de 4 premiers mois de vie : visites et vaccins obligatoires chez un médecin généraliste, qui ne remarque rien de spécial.

Elle est allaitée au sein, à la demande (toutes les heures) et prend du poids... Au 4ème mois, je lui signale qu'elle ne sourit pas, qu'elle est très très calme. (déjà un soupçon.... mais j'écoute mon entourage qui me dit que " chaque bébé va à son rythme...")

« Rien d'inquiétant, on verra le mois prochain » me rétorque-t-il. L'inquiétude me taraude " il y a quelque chose qui cloche" son calme confortable des premiers mois, car elle a un grand frère de 4 ans (qui va très bien et plutôt dynamique) se transforme en angoisse....

Je consulte la PMI, qui me dirige vers une pédiatre. Et là, celle-ci me demande si je la sens "différente" le mot est lâché. Elle soupçonne un syndrome de WEST, nous prend rendez-vous pour un EEG d'urgence au CHU de Clermont-fd.

Résultat : pas de syndrome de West. C* est hypotonique axiale.... Dossier MDPH, séances de kinésithérapie motrice en attendant des résultats génétiques... Hospitalisée pour une batterie d'examen : ponction lombaire, IRM cérébrale (à 6 mois, 2 ans, 5 ans) , radio de tout le corps, échographies abdominale et cardiaque, électromyogramme, biopsie musculaire et de peau ... prises de sang pour tests génétiques et métaboliques (19 tubes à 6 mois !!) , bref, j'en oublie certainement ... mais, une chose est sûre : tout revient normal... Caryotype , MLPA , CGH array normaux. Actuellement, C* a 5 ans et demi, elle est scolarisée en petite section avec une AVS , 4 matinées par semaines. Elle a par semaine : 2 séances d'orthophonie, 2 séances kiné, 1 psychomotricité, 1 éducatrice jeune enfant via le SESSAD Bref, elle est très bien suivie. Une prise de sang a même révélé une hypothyroïdie auto-immune naissante : elle prend donc de la L.thyroxine , mais ce n'est pas ceci qui explique son retard psychomoteur.

Aujourd'hui, c'est une petite fille qui marche (premiers pas à 3 ans, avec la méthode MEDEK) sur 100 m mais elle reste très fatigable. Elle dit quelques proto-phrases, mal articulées. Elle n'est pas encore propre mais nous y travaillons (à l'aide de la méthode ABBA) Elle comprend tout... A 5 ans et demi, elle est comme une enfant de 2 ans ...(qui sortirait d'une grippe car fatigable...) Nous sommes dans la période du non, "moi toute seule" ... Et, ce qui commence à être agaçant : elle déchire tous les papiers à sa disposition, les porte à la bouche !! Voilà pour le portrait de notre puce, elle est " **sans diagnostic et unique**" .

Un test génétique à Strasbourg sur les 220 gènes de déficiences intellectuelles provoquant un retard psychomoteur est demandé, mais il y a encore 2 ans d'attente pour obtenir les résultats. J'aimerais avoir accès à l'exome, mais, si on nous le propose, nous devrions créer une association car nous sommes tous les 2 fonctionnaires (cat C et à 80 % et 50 %), donc notre entreprise ne pourra pas le financer... Avoir un diagnostic sur son retard global des acquisitions me permettrait d'arrêter de culpabiliser, de chercher multitudes de pistes (gluten, métaux lourds, huiles essentielles et j'en passe !!) de ressasser ma grossesse et mon accouchement ... Bref, ça devient nécessaire pour C*, pour notre couple, pour son frère, pour moi ... En tout cas, adhérer à ASDU est primordial pour moi. Peut-être qu'une maman reconnaitra son enfant en C* et au moins, nous pourrions " attendre " ensemble.... Je vous remercie pour votre attention

Maman de C.