

**Le 24 mars 2016**

Bonjour,

Voici mon témoignage :

Je suis la maman de A. qui vient d'avoir 3 ans et qui a un retard global de développement et une dysmorphie sans diagnostic.

Elle est hypotonique depuis qu'elle est née, elle est suivie au CAMSP, elle marche depuis quelques semaines et dit quelques mots peu intelligibles.

Elle était d'abord suivie à Trousseau où en gros on m'a dit de revenir plus tard puis à l'hôpital de Versailles où elle a eu un caryotype normal, bilan métabolique normal, CGH array normal, quelques mutations ciblées recherchées non retrouvées (22q11 etc), IRM cérébrale avec une atrophie globale et une hétérotopie non spécifiques.

Elle est maintenant suivie à l'Institut Imagine à Necker où une recherche génétique est en cours sur des gènes ciblés (la généticienne a appelé ça une puce) en rapport avec l'hypotonie principalement, résultats dans 1 an!

On ne m'a pas proposé de séquençage global, remboursé ou pas, je serai même prête à le payer si cela faisait avancer les choses.

Je n'attends pas grand chose du diagnostic sur le plan thérapeutique, mais initialement je voulais un autre enfant, ce qui est hors de question sans dépistage anténatal et donc sans diagnostic.

Mais le temps passe...

Je vous remercie pour votre association, on se sent moins seul!

Elodie