

Bonjour à tous,

Je suis la maman de 4 enfants, dont l'aîné et seul garçon, âgé de 11 ans et atteint d'un syndrome très rare, diagnostiqué il y a seulement 1 an, grâce au séquençage haut débit de l'exome. Mon fils est né suite à une grossesse et un accouchement normaux. Il présentait une macrocranie et une hypotonie. En grandissant, il a développé un retard moteur : il peinait à se tourner, s'asseoir, se mettre debout mais a tout de même acquis la marche à 18 mois. Le pédiatre et un médecin de la Cnam, vus lors du bilan des 18 mois, m'ont conseillé d'entreprendre des examens afin de comprendre l'origine de son retard et de sa macrocranie qui le gênaient pour évoluer. Il présentait aussi une légère dysmorphie faciale qui laissait penser à une cause génétique.

Des échographies trans fontanellaires et une première Irm cérébrale ont révélé la présence de liquide céphalo-rachidien ainsi qu'un corps calleux très particulier mais rien d'inquiétant, en soit.

Mon fils était très jovial malgré ses difficultés. Les examens médicaux se sont enchaînés en neuropédiatrie et génétique au Chesnay.

On a recherché les principales maladies génétiques connues : X fragile...fait des radios de tout le corps, des échographies cardiaque et rénale, un Eeg puis une analyse sanguine de tout le métabolisme et le chg array mais tout était négatif. On m'a alors conseillé de laisser passer quelques années et de reprendre les recherches car la génétique évolue vite.

Entre temps, il a intégré le Camps de 2 à 5 ans pour des séances de psychomotricité puis l'école maternelle, qui l'a accepté avec la couche. Il a ainsi fait 2 années de petite section et une année de moyenne section avec Avs, mais face à ses troubles du comportement, nous avons dû trouver une autre scolarité.

Ce fût un choc car j'avais espoir qu'il puisse rester dans le système scolaire classique mais il n'était pas du tout dans les apprentissages...Avec l'aide du Camps, la MDPH nous a conseillé une orientation en Ime. À 6 ans à peine, il est ainsi entré en Emp, Externat Médico Pédagogique, structure semblable à l'Ime, qu'il fréquente toujours aujourd'hui.

À 11 ans, il a le niveau mental d'un enfant de 4 ans mais son développement physique est normal et il a compensé son retard moteur.

Tout allait plutôt bien mais des otites séreuses à répétition, ont nécessité la pose de drains lesquels, en tombant ont laissé ses tympan ouverts surtout à droite. Ne pouvant réaliser un audiogramme correct, des Pae, potentiels auditifs évoqués, ont été réalisés. Le résultat fût un nouveau choc car on m'annonce que mon fils est sourd de l'oreille droite et entend très peu de la gauche! Nous ne comprenons pas car il a développé un langage correct. Des tests plus poussés permettront de nuancer sa surdité et de l'appareiller. Cet événement a permis de relancer les recherches car nous savions que sa surdité était sûrement liée à un syndrome d'origine génétique.

Nous avons donc repris les examens à Necker : nouvelle irm cérébrale, radios du squelette...Il est apparu des anomalies osseuses, qui, combinées aux autres symptômes, ont amené la généticienne à nous proposer l'étude du séquençage haut débit de l'exome. Ainsi, nous avons été prélevés son père et moi, mon fils et sa sœur en mai 2014. La généticienne ne m'a pas parlé de financer l'examen. Ce n'est qu'après lui avoir demandé, qu'elle m'a expliqué que mon fils était entré dans un protocole d'étude et de recherches sur la déficience intellectuelle et qu'un laboratoire de l'hôpital Necker avait donc accepté de financer cet examen mais que malheureusement cela restait exceptionnel.

En mai 2015 nous avons donc, au bout de 10 ans de recherches, enfin eu le diagnostic de la maladie dont souffre mon fils. Mon fils est atteint d'une mutation génique de novo, mutation nouvelle non transmise ni transmissible, et connue dans le syndrome de Primrose. Cela explique le retard mental, les troubles du comportement, la légère dysmorphie faciale, la surdité, les anomalies osseuses, la particularité du corps calleux...Une psychologue accompagnait la généticienne au moment de l'annonce. Ce fût à la fois, un soulagement et un bouleversement terrible...J'étais euphorique après tant d'années d'errance médicale mais je réalisais aussi, la réalité de la maladie et les espoirs que mon fils puisse ne rien avoir s'envolaient...

La généticienne a pris le temps de m'expliquer le peu de données sur la maladie et de cas connus comme atteints de ce syndrome, soit une vingtaine de par le monde et mon fils serait le premier diagnostiqué en France.

Je sentais qu'ils étaient démunis face à un syndrome si rare et je ne remerciais jamais assez la généticienne, qui a su me conseiller de prendre du recul et de me préserver face aux informations trouvées sur le net. Au sortir de la consultation, j'ai réalisé que je n'avais rien compris concrètement, sur cette maladie et je me sentais terriblement démunie et seule...J'ai donc entrepris des recherches sur ce syndrome et contacté tous ceux qui avaient travaillé le sujet. J'ai surtout, grâce à "Maladies Rares Infos Services", pu entrer en contact avec 2 familles qui ont eu le même diagnostic! Grâce à ces réseaux d'entraide, d'échange et de partage, nous faisons donc évoluer la recherche, à notre échelle!

La généticienne était d'ailleurs surprise d'apprendre qu'il existait d'autres cas! Cela m'a aussi permis d'appliquer ses conseils et surtout ceux de mon mari, à savoir prendre du recul face à la maladie et continuer à vivre avec. En effet, j'étais heureuse de partager avec d'autres familles confrontées au même syndrome mais à la fois "déçue" face aux disparités quant à la manifestation de la maladie. J'ai ainsi décidé de ne plus chercher à tout prix, de tenter de prédire l'évolution de mon fils car dans le cas de maladies si rares, cela est malheureusement impossible. Aujourd'hui nous avons repris le cours de notre vie malgré la maladie et le handicap. Nous savons maintenant quoi surveiller et cela est un apaisement, même si nous ne pouvons prédire l'avenir quant à l'évolution de mon fils.

Voilà pour mon témoignage! Désolée du roman mais je voulais vraiment partager mon vécu et surtout mon ressenti, le plus précisément possible afin de vous aider dans vos démarches. N'hésitez pas à demander à me contacter si vous souhaitez plus de précisions ou informations. Je vous souhaite à tous un dénouement "heureux", face à l'errance médicale et enfin un diagnostic pour pouvoir avancer, malgré la maladie.

Nathalie

Le 02 avril 2016