

Syndrome de Leigh

Saint-Georges de Beauce le 13 juin 2008

Je me nomme Nathalie Poulin. Je suis la maman d'une fillette de 6 ans atteinte de la maladie de Leigh. Depuis plusieurs années nous cherchons des sites et des informations sur cette terrible maladie. Il y a beaucoup de sites en Europe mais peu au Québec. J'ai trouvé votre site par hasard aujourd'hui et j'ai lu le témoignage de la petite Émilie de Trois-Rivières.

Notre neurologue, le Dr Michel Sylvain du CHUL, nous avait dit qu'il y avait quelques cas dans la province, mais nous n'avons jamais eu l'occasion de pouvoir partager avec d'autres parents qui comme nous vivent au quotidien avec cette maladie.

Notre petite Anna est née le 23 avril 2002 en parfaite santé. Vers l'âge de huit mois nous nous rendons compte qu'elle ne se développe pas tout à fait normalement. Alors suite à une évaluation au centre de réadaptation, on nous dit qu'elle a un retard moteur. Notre pédiatre nous envoie passer un tacco au cerveau. Les nouvelles ne sont pas bonnes, il y a quelque chose d'anormal, mais nous devons aller au CHUL pour une résonance magnétique et un bilan de santé. Anna a alors quatorze mois et on nous apprend qu'elle souffre peut-être du syndrome de Leigh.

Il s'ensuit alors toute une série de tests pour trouver la maladie. Ponction lombaire, biopsie de peau, biopsie musculaire qui sont tous négatifs. Pourtant il est probable qu'elle est la maladie.

Anna continue de se développer avec un certain retard, mais pour nous il n'y a pas de confirmation alors nous gardons espoir. Vers l'âge de deux ans elle commence à faire des crises d'épilepsies. Avec la médication on réduit les crises à deux ou trois par jour. Nous allons en physio, ortho et ergo deux fois par semaine. Elle se traîne assise, dit des petites phrases et elle fait des casse-tête.

Elle va bien jusqu'en août 2005 où il y a eu une nouvelle sorte de crise d'épilepsie. Nous avons séjourné au CHUL et une nouvelle résonance magnétique nous confirme que le tronc cérébral est atteint et que l'image démontre bien la maladie même s'il n'y a pas de confirmations aux cellules. Le Dr Sylvain nous annonce que notre petite Anna ne vivra que quelques mois peut-être une année. Il nous explique ce qui s'en vient au niveau de la dégénérescence. Elle perd assez vite tout son tonus musculaire et en décembre elle ne parle presque plus, mais le contact est toujours là. Elle comprend bien, elle fait des sourires, elle écoute ses émissions de télévision préférées: Cornemuse, Passe-Partout et Caillou .

Peu de temps après nous devons lui donner de la nourriture en purée car c'est difficile pour elle de mastiquer et c'est dangereux qu'elle s'étouffe. En avril 2006 Anna reçoit son Rêve d'Enfant pour sa fête de quatre ans. La fondation lui organise une fête d'amies avec un personnage de Cornemuse qui vient animer la fête. Quel beau moment où on oublie, pour quelques heures, la maladie.,

Depuis 2005 Anna est suivie par le Dr Sylvain au deux mois et son état est assez stable. Les médecins semblent surpris qu'elle soit encore avec nous. Aujourd'hui le 13 juin 2008 nous pensons que le fait d'être à la maison prolonge la vie de notre petite Anna. C'est certain que cela change la dynamique familiale, car nous avons trois autres filles, 12, 19 et 21 ans. Ensemble nous avons appris à vivre un jour à la fois.

Si nous pouvons aider d'autres parents à vivre l'inacceptable, cela nous fera plaisir.
Merci de prendre le temps de nous lire et nous sommes très heureux de pouvoir contribuer à faire avancer les choses, même si ce n'est que par notre expérience de vie.

Anna Boulanger.
Nathalie Poulin
Conrad Boulanger
Saint-Georges de Beauce.