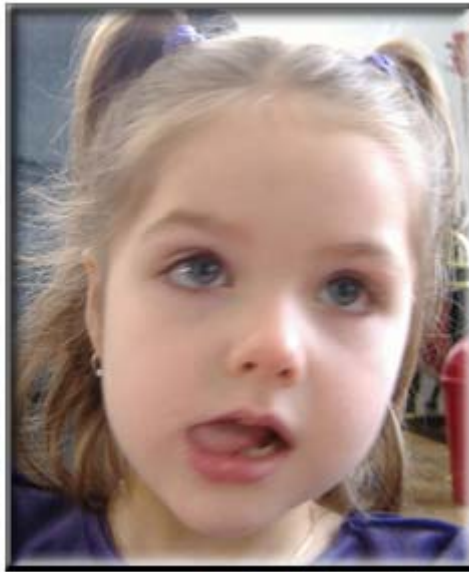


## Syndrome de Rett

L'histoire de Sabrina



Sabrina Chrétien, 4 ½ ans  
Notre-Dame-du-Lac (Qc)

Notre histoire débute par un bel après-midi de juin. Le 27 juin 2002, à 13h53, naissait notre petit ange Sabrina. Elle était parfaite, sa petite tête était toute ronde et elle était rose de la tête au pied. Même ma mère qui assistait à l'accouchement trouvait ce petit être parfait. Tout était normal, alors après 3 jours, toute la petite famille se retrouva à la maison pour commencer notre nouvelle vie avec ce petit cadeau attendu depuis longtemps. Sabrina nous apportait une joie et un bonheur immense. Elle se développait comme un enfant normal. A un moment donné, on s'est aperçu que quand on la mettait debout, elle ne « faisait pas ses pattes », ses jambes n'étaient pas raides et ne supportaient pas son poids. J'en fis part à mon médecin de famille, qui me conseilla de rencontrer un pédiatre. Alors le 11 juin 2003, je suis allé consulter un pédiatre avec la petite (elle aurait bientôt 1 an). Tout était en parfaite évolution à part le problème de soutien. Il pensait que Sabrina pouvait être paresseuse, mais il lui fit passer des prises de sang et prescrivit un taco. Entre-temps, il conseilla une prise en charge par la physiothérapeute pour des exercices. La semaine d'après Sabrina passa ses prises de sang, tout était normal. Nous avons commencé la physio à défaut d'une fois par mois. Il n'y avait aucun changement. En plus de mai à août, elle me fit 2 bronchiolites qui l'obligèrent à être hospitalisé 1 journée. Le 19 septembre, 3 mois après la rencontre avec le pédiatre, Sabrina passa son taco. Là encore il n'y avait rien d'anormal. Je ne trouvais pas normal de ne pas avoir de suivi plus près avec le pédiatre vu qu'on ne savait pas ce qui se passait. J'ai revu mon médecin et lui ai demandé à voir un autre pédiatre. Sabrina allait avoir 18 mois et n'avait pas de force dans les jambes. Alors fin octobre, j'ai rencontré un autre pédiatre pas mieux que l'autre. Elle me dit que j'allais au devant de Sabrina, que je l'aidais trop, qu'elle faisait sa paresseuse. Mais elle ne pouvait pas s'asseoir seule et quand je l'habillais, elle ne poussait pas ses jambes. Il aurait fallu que j'attende qu'elle le fasse seule? On aurait passé notre vie là-dessus. Dans mon cœur de mère, j'ai été profondément blessé. Elle me dit que si dans 6 mois, il n'y avait pas de changement, elle ferait passer à Sabrina une série de test. Elle contacterait mon médecin pour l'informer de notre rencontre. Alors je devais me résigner à attendre? Quand je suis retourné voir mon médecin de famille, je lui ai dit que je n'en pouvais plus, que ça ne bougeait pas et que j'étais inquiète. Je lui ai demandé si elle avait eu des nouvelles du pédiatre et elle me répondit que non et qu'elle pensait que tout était redevenu normal car elle n'avait pas eu de nouvelle. Je lui ai dit que je ne voulais plus rien savoir des pédiatres, qu'à mes yeux, ils ne valaient pas cher, en tout cas je parle pour ceux de ma région. Alors mon médecin s'est occupé de nous faire rencontrer un neurologue au CHUL de Québec. Nous sommes allés pour une première rencontre au mois de mars 2004. J'ai tout de suite été en confiance, car c'était un médecin d'expérience et il s'était déjà occupé d'une petite cousine malade. Il a examiné Sabrina et m'a dit qu'il faudrait lui faire plusieurs prises de sang et une série de test. Il commencerait par les maladies propices dans notre région et ainsi de suite. Sabrina devrait alors être hospitalisée quelques jours. On s'est alors dit qu'on

finirait par trouver ce qui n'allait pas et qu'on était maintenant au bon endroit pour nous aider. L rendez-vous était fixé pour début mai, il fallait attendre 1 mois ½. Durant ce mois et demi, Sabrina dépéri côté motricité. Elle n'était plus capable de prendre sa cuillère ou autre chose dans ses mains et développa un maniérisme avec celle-ci. Alors l'inquiétude s'empara de nous. En plus elle faisait de l'hyperventilation. La fin de semaine de la fête des mères (la fin de semaine avant nos rendez-vous à Québec), ma mère recevait à souper le samedi pour fêter la fête de ma filleule qui allait avoir 4 ans. Dans l'après-midi Sabrina à commencé à faire de l'hyperventilation et ça ne cessait pas. Ma sœur qui a déjà souffert d'asthme ma dit que ce n'était pas normal et nous sommes allées à l'urgence. Nous avons expliqué au médecin que nous devions aller au CHUL au courant de la semaine, nous lui avons expliqué ce qui se passait. Le médecin est entré en contact avec mon neurologue à Québec. Une demie heure plus tard, il me remit des papiers et m'a dit de me rendre au CHUL aujourd'hui, qu'ils nous y attendaient. Alors ma mère, mon père, ma sœur on délaissé la fête, en plus c'est la fille de ma sœur que l'on fêtait, pour m'accompagner à l'hôpital du CHUL. Mon conjoint resta à la maison. Sabrina fut hospitalisée dans l'aile pédiatrique du centre mère-enfant. Ma mère resta avec moi et Sabrina à Québec. Nous avons vu le neurologue, Dr Langevin, le lundi. Dès son arrivée, il me demanda ce qui avait changé depuis notre dernière rencontre. C'est là que je lui ai dit pour la perte d'utilisation de ses mains, de l'effet qu'elle ne prononçait plus beaucoup de mots, qu'elle avait un tics avec ses mains, qu'elle ne marchait pas encore et qu'elle faisait de l'hyperventilation. Avec tous les facteurs que je lui décrivis, et à voir le maniérisme de ses mains, le neurologue m'affirma que Sabrina souffrait du Syndrome de RETT. Il en était certain à 80 %. On ne s'attendait pas à avoir un diagnostic aussi rapide et aussi fulgurant. Je misai sur les 20 % de possibilités d'erreurs. Mais mon corps se doutait que le neurologue avait raison, car j'ai passé la nuit à être malade. On avait expliqué un peu ce qu'était cette maladie, mais c'était flou. On nous a cependant été bien entourés au CHUL. On ne s'est pas senti laisser à nous-mêmes. Sauf pour mon conjoint qui était demeuré à la maison pour le travail. Il avait accès à internet et était seul pour encaisser ce choc. On fit plein de prise de sang quand même à mon petit ange durant quelques jours et elle passa aussi une résonance magnétique. Sabrina eu son congé de l'hôpital le jeudi. Cette journée a été difficile pour moi, car ma sœur m'avait apporté de la documentation sur la maladie et quand on lisait le tout, c'était la situation que Sabrina vivait. C'était la description de ma fille. Et je crois que ce jour là j'ai fait de la peine à des gens que j'aimais sans le vraiment le vouloir. Pourquoi? Parce que ma peine et mon incompréhension est sortie... C'était maintenant une nouvelle vie pleine d'incertitude et d'inconnu qui nous attendait. Heureusement le CLSC et le CRDI ce sont occupés de nous et le font encore aujourd'hui. Ce n'est pas toujours facile et on se sent parfois seule, aussi on se demande si c'est normale d'avoir des moments de grandes peines. C'est un deuil difficile à faire et même après bientôt 3 ans, mon deuil n'est pas terminé et il ne le sera jamais. Maintenant tout ce que je peux espérer pour Sabrina, c'est qu'elle soit heureuse et je pense qu'on réussit assez bien, car elle a l'air épanoui. Nous consultons les spécialistes deux fois par année et jusqu'à maintenant tout va bien. Nous vivons au jour le jour. Je suis contente d'avoir une famille uni, ça me permet de tenir le coup. Sans mes parents et ma sœur surtout, je ne serais peut-être pas rendu là, car le système est mal rôdé. Ce n'est pas normal d'être laissé à nous-mêmes par certains services. Parfois on se demande quel est leurs fonctions, car nous devrions tout faire à leur place. Ma fille n'a même pas de suivi en physiothérapie et ergothérapie, ce qui était conseillé par le neurologue. À part une évaluation annuelle, nous n'avons pas plus de suivi de l'Inter-Action et en plus nous devons nous déplacer. J'en aurais long à dire sur eux, mais je ne perdrai pas mon temps là-dessus. J'aime autant le consacré à aimé ma fille de tout mon cœur. Avec l'amour on peut aller loin, j'en suis convaincu.

Cindy Belzile, maman de sabrina

13 janvier 2007