

# Maladie de Morquio

## L'histoire de Mélissa et de son frère Olivier



Mélissa et Olivier sont tous les deux atteints de la maladie de Morquio de type MPS 1VA.

*Les maladies génétiques ne se lisent pas toujours sur le visage!*

Bonjour,

Je m'appelle Mélissa, j'ai 16 ans et j'ai un frère de 13 ans qui s'appelle Olivier. Nous avons tous les deux le syndrome de Morquio. C'est une maladie génétique dégénérative. Il n'y a que très peu de cas de cette maladie au monde et c'est au Québec où l'on en retrouve le plus. Malheureusement, il ne se fait pas de recherche sur cette maladie ici au Québec, ni ailleurs au Canada. La compagnie américaine Biomarin est notre seul espoir afin de recevoir un traitement prochainement. Ils vont produire les enzymes de remplacement pour traiter notre maladie, phase pré-clinique. C'est une nouvelle porteuse d'espoir.

Maintenant, c'est une course contre la montre. Nous souhaitons que tout aille bien et que nous soyons choisis pour les essais cliniques. Je suis une jeune adolescente et ma croissance est presque terminée. J'aimerais bien être comme mes amies et marcher sans me fatiguer au moindre effort. Il faut faire avancer les choses pour ne plus qu'il y ait d'enfants qui meurent ou qui souffrent de ces maladies dites orphelines. Il faut sortir de l'isolement et en parler ouvertement.

Voici un petit résumé de ma vie :

Je suis née le 9 mai 1993, un bébé en santé et débordant d'énergie. À l'âge de 9 mois, ma mère a mentionné à notre médecin de famille que j'avais une petite vertèbre qui ressortait dans le milieu de mon dos...c'est alors que tout a commencé.

Quelques jours plus tard, j'ai été admise à l'hôpital Sainte-Justine. On m'a fait passer des tests pour éliminer plus d'une centaine de maladies. Ils n'ont rien trouvé.

Quelques années plus tard, alors que ma mère était enceinte de mon frère, elle n'avait que 10 semaines de grossesse, elle a demandé au généticien de passer des tests de dépistage car le généticien me suivait. Le médecin a dit à ma mère qu'elle était trop jeune, que ces tests étaient trop coûteux et que je n'avais

aucun diagnostic. J'allais toujours bien et je faisais même du ballet. Au mois de novembre 1995, ma mère a donné naissance à mon frère Olivier.

Lorsque mon petit frère a eu environ 9 mois, ma mère a remarqué la même petite vertèbre qui ressortait dans son dos. Elle a donc consulté en génétique pour mon frère et moi. Ils ont passé des rayons-X mais pas de tests génétiques. Quelque chose n'allait pas... mais quoi???

Ma condition physique a commencé à se dégrader alors que j'avais environ 5 ans. Ma mère a donc décidé de changer d'hôpital et d'avoir l'avis d'un autre médecin.

Mes parents sont allés à l'hôpital de Montréal pour enfants. C'est alors qu'ils ont posé le diagnostic du syndrome de Morquio IV A, une maladie de surcharge due au manque d'une enzyme. Ça été un grand choc pour mes parents.

Il y a peu de cas de personnes atteintes de cette maladie dans le monde entier. Il n'y avait personne dans la famille de mes parents qui avaient cette maladie et, mes deux parents étaient porteurs de ce gène, mais ils ne le savaient pas. C'est ce qu'on appelle la «loterie génétique», un risque sur plusieurs millions de personnes. Tous et chacun d'entre nous sommes porteurs de 5 à 10 gènes défectueux potentiellement mortels pour nous-mêmes et nos enfants.

Ma maladie a progressé d'année en année.

L'été avant ma deuxième année (7 ans en 2000), j'ai subi deux chirurgies aux hanches, c'était très douloureux. J'ai reçu des transfusions de sang. J'ai été dans un énorme plâtre pendant 6 semaines, couchée sans pouvoir m'asseoir. Après ces six semaines, j'ai eu mon fauteuil roulant car la réadaptation a été très difficile. J'ai manqué plusieurs mois d'école et je devais travailler très fort à la maison.



*Beaucoup de courage pour une si petite fille!*

L'année suivante, en octobre 2001, j'ai eu une autre chirurgie. Les médecins ont fait une fusion de mes vertèbres cervicales, c'est-à-dire qu'ils ont soudé les vertèbres dans mon cou en ajoutant des morceaux d'os de ma hanche afin d'éviter la paralysie. J'ai porté un appareil appelé « Halo » ça s'est bien passé et j'allais à l'école avec ça. Tout le monde me protégeait et me respectait à l'école, il ne fallait pas que je tombe. L'appareil était très impressionnant mais ce n'était pas douloureux.



*Jolie avec son jardin de fleurs!*

Finalement, en mars 2003, j'ai eu une très grosse chirurgie qui a commencé un matin à 9h pour se terminer à 16h30...ouf!!! Le chirurgien m'a enlevé une côte, qu'il a placée dans mon dos, il m'a enlevé le péroné (l'os derrière le tibia) qu'il a aussi placé dans mon dos et il a vissé deux longues tiges en métal. J'ai passé 3 mois couchée à l'hôpital et j'avais un professeur privé. Depuis cette chirurgie je marche un peu plus.

En 2007, mon frère a subi 2 chirurgies aux hanches. Il a même eu le courage d'aller faire un don de sang « autologue » pour son opération.





Olivier a eu beaucoup de courage afin d'affronter ses peurs et la douleur. Il a très bien fait ça et la chirurgie qui a duré environ 7 heures s'est bien déroulée. Heureusement que la pompe de morphine existe, ça nous fait oublier les moments souffrance.

Prochainement (été 2009) Olivier subira une chirurgie afin de décompresser sa moelle épinière...encore une épreuve à traverser...sa source de motivation est qu'il aura lui aussi son chien d'accompagnement Mira cet été.

Grâce à la création du Portail Québécois des Maladies Génétiques Orphelines, nous allons pouvoir travailler plus fort à la prévention et aux traitements de ces maladies.

Notre plus grand rêve, c'est de pouvoir recevoir un traitement et que le gouvernement approuve rapidement le traitement expérimental qui est très prometteur. Le coût du traitement est énorme.

Nous espérons vous avoir fait comprendre la chance que vous avez d'avoir la santé et que vous devez l'apprécier et en prendre soin car la santé est la plus grande des richesses. C'est pour cela que nous sommes très intéressés par les études en médecine, nous travaillons très fort à l'école. Notre maman est très fière de nous.

Si comme nous, vous êtes atteints d'une maladie rare « ou orpheline » , ne vous sentez plus seul, faites comme nous, partagez avec d'autres votre expérience.

Merci

Mélissa, Olivier et maman Geneviève...sans oublier Papuk le chien Mira de Mélissa qui a changé sa vie en 2007.