

Mucopolidose de type 2

WILLIAM



William est né le 14 décembre 2001 et est atteint de la **mucopolidose de type 2**. C'est une maladie génétique rare, dégénérative et récessive. C'est une maladie métabolique causée par l'absence d'une enzyme dans les cellules qui entraîne une accumulation de lipides (gras) dans l'organisme et qui apporte plusieurs problèmes majeurs. C'est une maladie du Lac St Jean et de Charlevoix et l'incidence est d'environ un cas sur 80 000, soit un cas par année ou par 2 ans à ce qu'on nous a dit. Mais William demeure, depuis sa naissance, le seul cas au Québec selon la génétique du CHUL. Il n'existe malheureusement aucun test permettant d'identifier un porteur. Lors d'une grossesse, on peut effectuer un test spécifique à l'amniocentèse pour savoir si l'enfant à naître est porteur ou non de la maladie ou s'il a la maladie. Quand les deux parents sont porteurs (chose dont on ne peut pas savoir) le risque d'avoir un enfant malade est de 1 sur 4.

Les principaux problèmes occasionnés par cette absence d'enzyme sont surtout d'ordre cardio-respiratoires et articulaires. Mais il existe de nombreux autres problèmes qui ne sont pas à négliger. Notons entre autres un encombrement pharyngé chronique, des complications ORL, des infections respiratoires à répétition, une déficience mentale (de légère à sévère), une macroglossie (langue épaisse), une hypertrophie des gencives, un hirsutisme (pilosité prononcée), des traits grossiers, une scoliose de la colonne vertébrale, des problèmes alimentaires, des hernies inguinales et ombilicales, une hypertrophie du foie, des opacités cornéennes (surtout après l'âge d'un an), une audition imparfaite. La croissance ralentit vers 1 an et s'arrête après l'âge de 2 ans. Le ventre est volumineux et le thorax est déformé, aplati sur les côtés ce qui cause en partie les difficultés respiratoires. Le décès de l'enfant survient souvent après complications d'une infection respiratoire.

Notre William, même s'il présente la plupart de ces nombreux problèmes de santé, est un enfant enjoué, toujours de bonne humeur, souriant et éveillé à tout ce qui l'entoure. Il adore la musique et la télévision, du moment qu'il y a du bruit. Jusqu'à maintenant, il entend très bien, sa vision est pratiquement normale et il adore faire des sons. Il peut même dire maman, papa, caca, bobo et veut pas, à l'occasion. Il a toujours fait ses nuits sauf quand il est malade, évidemment, et il demeure éveillé le jour. Il s'amuse très bien seul mais aime aussi que l'on s'occupe de lui. Il n'est pas compliqué ni exigeant.

Malgré ses nombreuses hospitalisations (19 jusqu'à maintenant), il ne se plaint jamais et accepte ses traitements sans trop rechigner. Il est gavé aux quatre

heures (il a une gastrostomie et ne ressent pas la faim) et a plusieurs médicaments à prendre, des traitements de Ventolin, du clapping, des orthèses à porter aux mains et aux pieds la nuit pour éviter les déformations causées par l'arthrite.

C'est un combat de tous les jours et à chaque fois qu'il entre à l'hôpital, on se demande toujours s'il va en ressortir. Et on ne peut pas dire que le système de santé soit bien efficace, il faut toujours se battre pour faire valoir notre opinion ou obtenir les soins essentiels, il faut se débrouiller seul face à cette épreuve. En fin de compte, on est laissé à nous-mêmes avec ces maladies dites "orphelines et méconnues". Mais William est un petit ange et c'est lui qui nous donne la force de continuer et de nous battre. Mais nous ne nous acharnerons pas pour le garder en vie. Tant qu'il a une certaine qualité de vie, ça va. Mais quand sera venu le temps pour lui de partir c'est qu'il en aura assez de souffrir. Nous ne nous acharnerons pas, nous le laisserons partir pour qu'enfin ses souffrances cessent. Il a tant fait pour nous. Il nous a fait voir la vie d'une toute autre façon et nous a appris à aimer différemment (aimer vraiment) et à accepter les autres tels qu'ils sont sans les juger.

William est notre plus bel exemple de courage et il nous donne la plus belle leçon de vie qu'il soit : **AIMER tout simplement.**

Ta maman et ton papa

xxxxxx



Myriam Maltais

Myriam est née le 29 juin 1999 et a l'âge de 4 mois ont nous a appris que notre fille était atteinte de la maladie de Mucopolysaccharidose type 2 .C'est une maladie qui est incurable et ne laisse que 10 années d'espérance de vie. Une maladie rare qui atteint 1 enfant sur 80 000 selon les statistiques*et le risque qu'un enfant sur quatre naisse avec cette maladie lorsque les deux parents sont porteurs du même gène.

Quand nous avons appris cette terrible nouvelle nous ne voulions pas le croire et je me souviens avoir dit à mon conjoint Patrick (tiens toi prêt a surmonter cette épreuve car ca va être extrêmement difficile) Quand tu apprends une nouvelle comme celle la, tu te dis en premier temps : Mais qu'est-ce que j'ai fait au bon dieu pour avoir une épreuve comme celle la?

C'est la que tu réalises comment la vie peut être injuste et tellement fragile et que rien nous appartient vraiment dans ce monde, même nos propres enfants.

Pour moi, ce qui ma beaucoup aider à traverser cette épreuve, ce sont mes croyances, je me suis tournée vers mon Dieu même si je lui en voulais un peut,

sans lui je ne crois pas avoir été capable de surmonter tout ça.

Je sais que ce n'est pas pareille pour tout le monde et que chaque personne ont leur croyance, mais pour moi j'avais rien à perdre, je devais m'accrocher à quelqu'un, à quelque chose. Aujourd'hui je reprends goût à la vie et je m'en suis sorti grâce à lui, car il m'a aidé à passer au travers de cette épreuve.

Tout au long de sa maladie, Myriam a été un petit ange, elle souriait toujours et elle donnait beaucoup d'amour à ceux qui l'entouraient, elle nous a fait connaître ce que c'était vraiment l'amour, un amour sincère et sans méchanceté. Myriam ne se plaignait jamais, elle n'a jamais démontré les terribles souffrances qu'elle devait endurer, on dirait qu'elle voulait nous épargner en ne démontrant pas qu'elle souffrait vraiment.

Notre petite fille était vraiment formidable, tellement courageuse et jamais nous ne l'oublierons. Sa présence nous manque beaucoup mais on se dit aujourd'hui, elle est libérée de ce corps dont elle était prisonnière, que ses souffrances sont terminées. Là où elle est, elle peut marcher, danser, rire et jouer comme un enfant normal. Notre consolation c'est qu'un jour nous nous reverrons et que plus jamais nous ne serons séparées. Je sais que ce n'est pas facile mais il faut s'accrocher à la vie, il y a encore d'autres belles choses que la vie nous réserve. Il y a nos autres enfants, notre vie de famille, nos ami(e) et tous ceux qui nous aiment et qui nous ont supporté tout au long de cette épreuve et qui continuent de nous supporter encore aujourd'hui.

Quand Myriam est décédée le 1^{er} août 2001, j'étais enceinte de 3 mois et je me suis accroché à ce petit être qui vivait en moi, par chance l'enfant que je portais était en santé et nous lui avons donné comme nom Angelica. Un beau cadeau envoyé du ciel. Aujourd'hui je ne vois plus la vie de la même façon qu'auparavant, j'essaie de donner le plus d'amour à ceux qui m'entourent et j'essaie d'aider mon prochain du mieux que je peux. Myriam a été pour nous une belle histoire d'amour que jamais nous ne pourrions oublier.

Ta maman, ton papa et tes deux petites sœurs qui t'aiment xxxx