

Syndrome de Leigh

Je suis July Corbin, née dans la région de Trois-Rivières le 16 décembre 1977 et mes parents sont originaires de cette région. Mon conjoint Alexandre Bernier est né à Montréal le 19 juillet 1978 mais ses parents sont tous deux originaires de St-Hyacinthe. Nous avons eu un premier petit garçon le 11 octobre 2002, il est en parfaite santé.

Émilie est née le 3 juillet 2004. Ma grossesse a été normale, sans complications. J'ai même passée le préna-test chez Procréa, tout était beau. Mon accouchement a bien été, elle a eu un apgar de 9-10, à la naissance. Les 3-4 premières semaines de sa vie, Émilie semble un bébé normale, elle boit, elle dort et se réveille pour l'allaitement. Cependant, peu à peu, elle commence à pleurer de plus en plus, sans raison apparente. Vue mon allaitement, j'essais de couper certaines choses dans mon alimentation car je crois à des coliques. Cependant, ses pleurs ne cessent pas et je suis incapable de comparer son comportement à celui de mon fils à pareil âge. Son comportement est étrange. Vers l'âge de 1 mois 1/2, nous remarquons de drôles de mouvements avec ses yeux. Je pense tout de suite à une crise d'épilepsie. Je téléphone aussitôt à mon pharmacien qui me suggère d'aller consulter. Je me rend à l'hôpital Ste-Marie de Trois-Rivières où Émilie est hospitalisée. On la met sous observation pour vérifier ces drôles de mouvements avec ses yeux. Durant la semaine, elle fait quelques mouvements mais sans plus, les médecins ne savent pas trop. Elle passe un électroencéphalogramme (EEG) qui semble normale. On nous renvoie à la maison. Deux jours plus tard, j'ai rendez-vous à St-Justine, nous rencontrons un neurologue (que j'oublie le nom; une femme). Là-bas, rien de concluant, elle repasse un EEG et elle est examinée. On me remet une prescription de Tégrétol en me disant: si tu vois que ça continue, donne lui en, sinon, ça va peut-être passer tout seul. Je sors de cette rencontre un peu déçue et je me mets à observer sans arrêt ma fille. Je ne la quitte plus des yeux, je me questionne, j'ai l'impression de ne pas avoir de contact avec elle, elle a le regard vide. Une semaine plus tard, ses crises s'intensifient, elle pousse maintenant des petits cris et bouge ses membres saccadés. Je commence donc le Tégrétol avec suivi médicale. Et là, je me mets à aller consulter différents spécialistes mais les rendez-vous se font attendre. Chaque fois j'essais d'expliquer ce que je ressens, ses yeux bizarres, son regard vide, les pleurs interminables. Les médecins ne savent pas, ils ne sont même pas sûre pour les crises d'épilepsie. Elle passe un scanner, il ne trouve rien. Le Tégrétol calme ses crises durant une semaine, mais par la suite, tout recommence. On me suggère d'aller rencontrer le neurologue, Dr. Sylvain à Québec. Le rendez-vous est rapide. Elle passe un autre EEG, cette fois de 3 heures. Ensuite nous rencontrons le Dr. Sylvain, il ne voit toujours rien sur le test. Par contre, c'est le premier médecin qui me dit qu'il trouve l'attitude physique de ma fille un peu anormale. Elle semble plus raide qu'un autre enfant. Émilie a maintenant 2 mois 1/2. Il me renvoie malgré tout à la maison avec une prescription de Dépaken. En revenant, je suis tout à l'envers, pour une fois, un médecin me confirme que ma fille a un quelque chose de pas normale, elle ne se développe pas normalement, ne bouge pas vraiment ses membres. Dr. Sylvain l'a qualifiée de spastique. Mais il a resté rassurant en me disant qu'elle pouvait être simplement dans une mauvaise journée cette après-midi là. Mais moi, je suis inquiète. La semaine qui suit est un enfer. Émilie commence à être très raide, j'ai de la difficulté à lui déplier les jambes et les bras. Je lui donne son Dépaken mais elle semble mal le tolérer. Quand elle boit, elle reprend sa respiration très bruyamment, comme si elle manquait d'air. Elle dort de plus en plus, et je dois même la réveiller pour le boire. Quand elle ne dort pas, elle pleure. Émilie passe une résonance magnétique, les résultats sont négatifs, toujours rien.

Un matin, Émilie fait beaucoup de bruit en respirant, je me rend à l'hôpital à TR où tout le personnel commence à nous connaître. Elle est vite montée en pédiatrie et devant le médecin, elle fait une convulsion. Tout de suite, ils lui font une ponction lombaire et me disent qu'elle sera transférée immédiatement par ambulance au Centre Mère-Enfant à Québec. C'est moi qui a choisi Québec car j'avais apprécié le Dr. Sylvain. On m'explique qu'il se passe quelque chose de grave avec ma fille. Je crie, je pleure, je le savais, ma fille est gravement malade.

Nous retrouvons Émilie, deux heures plus tard à Québec, moi et mon conjoint. Je suis perdue, je laisse aller la médecine. En peu de temps, Émilie est prise en charge par une équipe de médecins: pédiatre, neurologue, généticienne, tous y passent l'un après l'autre avec leur liste de questions. Prises de sang, EEG, écographie, ciné de déglutition, ophtalmo, potentiel évoqué, etc...Une batterie de tests se succèdent jours après jours. La généticienne suggère un cocktail de vitamines: thiamine, carnitine, riboflavine, etc...Émilie a un regain d'énergie, elle va mieux et ne fait plus de crises. On commence à la stimuler avec l'ergothérapie. Elle boit bien mais n'engraisse pas. Deux semaines s'écoulent, moi et ma mère sommes logés au manoir Ronald McDonald. Le calme reprend, les médecins ont épuisés leurs tests, tout a été fait. On attend les résultats. Personne ne me dit rien. Aucun médecin ne se prononce, ils

disent qu'ils ne savent pas. Je me sens comme un zombi et Émilie recommence à perdre des forces. Elle ne pleure plus et ouvre à peine les yeux. Quelques tests ont eu le temps de rentrer, tout est normale...sauf le potentiel évoqué auditif. La dame m'explique qu'Émilie entend (elle sursaute à certain bruit) mais que son cerveau n'enregistre pas le message. Elle me dit qu'Émilie ne parlera jamais mais qu'elle communiquera avec nous par le regard. Sur ces paroles, il y a eu un déclic dans ma tête; Émilie n'a aucun contact visuel avec nous, quel contact aurons-nous avec elle???

Je m'écroule, je viens de tout comprendre, ma fille n'aura jamais de qualité de vie. L'espoir que j'avais jusqu'à maintenant se transforme en désir que ma fille décède. Je sais maintenant qu'elle va nous quitter, qu'elle est gravement malade et qu'il n'y a rien que l'on puisse faire. Tout ceci se passe en moi, sans qu'aucun médecin ne me dise rien: ils ne savent pas...Je prends une journée de congé, je reviens chez moi où je retrouve mon conjoint et mon petit garçon. Je prépare tranquillement le départ de ma fille, je commence le détachement. Le lendemain, mon conjoint monte avec moi à Québec où il passera les 2 dernières semaines avec Émilie. Moi j'arrête mon allaitement, elle commence le biberon mais 2 jours plus tard, elle est trop faible pour boire, Émilie est gavée. Mon conjoint profite du temps avec Émilie, moi je m'éloigne en lui permettant de partir.

Encore là, aucun médecin me dit qu'elle va mourir, ils ne savent pas encore de quoi ma fille est atteinte. Ils nous parlent même de rentrer à la maison avec Émilie. Pour moi, il en est pas question, Émilie en n'a pas pour longtemps. Moi et mon conjoint signons des documents pour le non acharnement thérapeutique. Le 26 octobre 2004, Émilie prend de longues pauses respiratoire, nous sommes tous auprès d'elle, et elle nous quitte, blottit contre son papa, d'un souffle magique qui la transporte vers un lieu magnifique. Ce dernier souffle, j'en garde que de bons souvenirs, elle était si belle...

Nous avons demandé une autopsie. Nous avons attendu 8 mois après les résultats. Huit mois d'attente interminables où nous n'avons aucune nouvelle de notre petite. Au mois d'avril 2005, on m'appelle pour me dire que tous les résultats sont arrivés, mais la date de rencontre est fixée seulement en juin, 2 mois encore d'angoisse. Durant notre rencontre, le verdict tombe: maladie de Leigh, probablement génétique. Dans la même rencontre, on nous passe des prises de sang, ils veulent trouver le gène responsable de la maladie... Maintenant, 3 mois plus tard, on attend encore...

Nous sommes suivis à Québec par la généticienne Dr. Laframboise. Elle cherche à trouver la mutation de la maladie de ma fille. Je sais qu'il restait quelques échantillons sanguins d'Émilie mais plusieurs tests ont été faits sur nous aussi. À venir jusqu'à date, elle a éliminé certaines mutations; PDH, Holocarboxylase synthétase, acidose lactique congénitale et la biopsie musculaire étaient normales. Il lui reste à vérifier la mutation MELAS-MERRF, le cytochrome c oxydase et le MTHFR (méthylène-tétra-hydrofolate réductase). Je commence à être très impatiente et j'ai l'impression qu'ils ne trouveront jamais. Je sais qu'il existe la possibilité que ce soit ma fille qui est développée la maladie par elle seule, mais le pourcentage est faible. Je m'attache par contre à cette pensée.

Conclusion:

Le 20 décembre 2005, nous avons rendez-vous avec Dr. Laframboise. Nous ne savons pas trop à quoi nous attendre de cette rencontre. Par une force magique, les premiers mots que Dr. Laframboise prononce sont; nous avons trouvés le gène responsable de la maladie de votre fille grâce à des cellules prélevées sur celle-ci!!! Il s'agit d'une anomalie du Complexe I (cytopathie mitochondriale NADH-oxydoréductase). Elle nous explique que le risque est de 25 % de récurrence mais qu'il y a une possibilité de diagnostic prénatal par une amniocentèse à 15 semaines de grossesse. Notre joie est si grande que je me mets aussitôt à pleurer!!!! Elle nous explique aussi que pour le moment, il n'y a pas de test de porteur de mutation ou de mutation elle-même disponible mais qu'il est probable que les recherches finiront par trouver. Cette rencontre se finit donc dans la joie et le bonheur. L'attente a été longue mais quand nous connaissons la conclusion de cette histoire, cette attente a porté fruit. Maintenant, nous savons que nous pouvons envisager une autre grossesse et qu'il sera possible de donner naissance à un enfant en santé!!! Je remercie tous les jours ma fille pour ce résultat tant attendu, je sais qu'elle y est pour quelque chose...

Merci de nous avoir lus

July et Alexandre

Les parents d'Émilie