

Maladie de Tay-Sachs - L'histoire de Charlotte Audrey-Anne



Audrey-Anne a eu une progression normale jusqu'à 6 mois comme tous les autres bébés.

Lors de la visite chez son pédiatre à Joliette, j'ai fait remarquer au médecin que la petite, à mon opinion, démontrait des signes de faiblesse et de manque de tonus, le pédiatre a conclu que cela était dû au fait que bébé Audrey-Anne étant une fille plus-tôt grassouillette, et cela était normal qu'elle soit paresseuse d'après ses propos.

À cette époque, nous préparions notre départ pour Vancouver ou nous avons décidé d'aller vivre pour une année au-près de mon fils, qui y habitait depuis quelques années. Il faut ici spécifier que bébé Audrey-Anne était issue d'une deuxième union. Comme selon l'avis du pédiatre tout semblait normal, nous avons donc procédé et déménager à Vancouver.

Fin décembre 2001, le comportement de notre petite a continué de se dégrader progressivement. Audrey-Anne ne souriait plus, elle ne prenait plus ses jouets, elle ne pouvait plus s'asseoir correctement ni tenir sa cuillère pour manger, elle ne se retournait plus sur elle-même et tous nos efforts pour la stimuler restaient vains.

De plus nous avons commencé à remarquer qu'elle sursautait au moindre bruit imprévu, claquement de porte, ustensile échappé au sol, le ton de voix qui change soudainement, tout était prétexte à un sursaut incontrôlé.

Nous avons commencé à nous inquiéter sérieusement vers le 11 mois alors qu'Audrey-Anne ne réussissait plus à se tenir et était plutôt comme une poupée de chiffon. Notre première consultation en clinique privée n'a pas été trop fructueuse. Le pauvre médecin pensait que notre petit ange souffrait d'autisme et nous planifiait une rencontre avec un spécialiste pour dans les trois prochains mois. Pas trop une bonne nouvelle qui nous tombait sur la tête. Nous étions complètement bouleversés, mais gardions espoir quand même.

Suite au conseil de mon fils François, nous nous sommes rendus directement au centre hospitalier de Vancouver pour enfant où nous avons rencontré un médecin charmant, le Dr. David Smith pédiatre en chef de l'hôpital. Il a tout de suite constaté que ça n'allait pas du tout avec notre bébé et a procédé à un examen en profondeur, incluant prise de sang, prélèvement d'urine et autres. À son opinion déjà là, Audrey-Anne ne souffrait pas d'autisme mais d'autre chose de sérieux.

Deux jours plus tard le Dr Smith nous demandait de revenir à l'hôpital car les examens démontaient un problème sévère avec son foie et cela suite aux résultats indiquant un taux d'enzyme anormalement élevé. D'autres examens et tests pour toute la journée et encore l'attente remplie d'émotion et de stress. Finalement la conclusion était que notre enfant n'avait aucun problème avec son foie, il y avait quelque chose d'autre que le médecin n'arrivait pas à cerner.

La décision fut donc prise de nous faire rencontrer, dans les semaines suivantes, une neurologue rattachée au département de pédiatrie de l'hôpital pour enfant. Quel cauchemar, à peine 5 minutes avec cette neurologue que je qualifierais de complètement folle, que celle-ci prétendait sans aucun examen neurologique sérieux que notre enfant souffrait d'une lésion cérébrale grave. Moi et ma conjointe avons fondu en larme, nous étions totalement démolis. Suite à notre insistance, des examens neurologiques plus poussés dont le scanner cérébral ont démontré qu'Audrey-Anne n'avait aucune lésion cérébrale de quelque sorte que ce soit.

Nous sommes donc retournés au Dr. Smith à qui nous avons demandé de continuer la recherche et de trouver une solution. Nous en étions rendus à notre 4 mois d'attente pour un diagnostic qui n'arrivait toujours pas. Depuis le début de ce drame que nous faisons nos propres recherches sur le net et avions déjà localisés plusieurs maladies susceptibles d'être identifiables à la maladie de notre enfant. Mais comme nous voulions garder espoir, nous ne voulions pas accepter la possible vérité sans pousser plus loin les recherches. Par contre nous savions que notre enfant souffrait d'hypotonie sévère et pouvions déjà prévoir le pire.

Audrey-Anne avait d'énormes problèmes de constipation et rien ne pouvait être fait par l'hôpital, soit disant pour corriger cette situation tant que la cause de la maladie ne serait connue. Dans l'attente du résultat, nous sommes allés consulter un médecin chinois en médecine privé. Bien sur que celui-ci ne pouvait faire de miracle, mais au moins il a corrigé la constipation de notre petite en deux jours en lui prescrivant une diète au lait de soya saveur vanille (question de goût) Audrey-Anne l'a très bien accepté et tout est redevenu normal côté estomac et selles.

Des prélèvements ont été envoyés au centre de recherche de Mc Gill à Montréal et nous sont revenus deux mois plus tard. Ma conjointe a communiqué avec le Dr Smith pour savoir si les résultats étaient revenus finalement, ce à quoi il a répondu qu'effectivement oui ils étaient revenus et que les nouvelles n'étaient pas bonnes.

Bébé Audrey-Anne souffrait de la maladie de Tay-Sachs, maladie spécifiquement reliée aux populations juives ashkénazes et que cette maladie était incurable, donc mortelle. Nous étions le seul cas de canadien français connu au Canada avec un enfant atteint de cette maladie. Pour conclure, si nous voulions en savoir plus, nous devons consulter sur Internet, point final!

Notre enfant venait d'être condamnée à mort et notre vie venait de basculer totalement, tous nos espoirs venaient de s'effondrer. L'hôpital pour enfants de Vancouver nous a généreusement offert de prendre charge de notre enfant via le centre Cannuk's place pour enfants en phase terminale. Vous comprendrez que nous avons refusé catégoriquement cet aide qui ne cherchait qu'à nous enlever le temps qui nous restait avec notre enfant et nous retourner en milieu de travail le plus vite possible.

Nous avons fait le choix de nous occuper de notre petite et de lui donner le meilleur de nous-même pour le peu de temps que nous ayons avec elle. Oui cela a été extrêmement difficile, moralement et financièrement, mais cela était notre choix et nous en avons assumé toutes les responsabilités. Nos économies de toute notre vie y ont passé, mais rien à comparer avec ce sentiment de partage et d'amour que nous avons pu ressentir à nous occuper de notre petite nous-même.

Une grande question demeurait, pourquoi notre enfant était-elle atteinte d'une maladie essentiellement reliée aux populations juives ashkénazes et pourquoi étions-nous la seule famille canadienne française aux prises avec cette maladie, selon les dires de l'hôpital de Vancouver pour enfants?

Nous avons commencé nos recherches en faisant une sortie publique grâce à Radio Canada, chaîne française de Vancouver et le téléphone s'est mis à sonner de partout au Québec. Des familles de Val-

Bélaire, de Chicoutimi, De Dégelie, de Trois- Rivières nous ont contactés pour nous parler de leur cas de la même maladie.

Nous sommes revenus au Québec dès le mois d'octobre, soit exactement 1 ans après nous être installés à Vancouver. Curieusement, toutes les familles que nous avons rencontrées ici au Québec et ailleurs ont été traitées de la même façon. Pourquoi le système de santé tente t'il de nous isoler et de nous faire souffrir encore plus, pourquoi ne nous informe-t-il pas correctement en nous donnant la chance de communiquer avec d'autres familles et d'échanger pour le mieux-être de notre enfant?

Pourquoi ce système de santé ne devrait-il pas travailler à promouvoir la prévention de ces maladies connues qui nous volent nos enfants? Pourtant certaines populations bénéficient de ce service défrayé par notre ministère de la santé du Québec et cela depuis plus de 35 ans? Effectivement un programme de prévention a été instauré et existe encore aujourd'hui dans les écoles anglophones du Québec, région Montréal, pour la prévention du Tay-Sachs, de la Thalassémie et de la maladie de Sandhoff.

Pourquoi pas dans les écoles francophones et pourquoi pas de la part des médecins de première ligne qui sont les gynécologues et obstétriciens? Beaucoup de populations du Québec sont à risque doublement plus élevé que les populations juives et ces populations n'en ont jamais été informées. Pourquoi l'Association québécoise des obstétriciens et gynécologues du Québec ne respecte t'elle pas les recommandations de leur association canadienne, qui elle recommande le dépistage pour la maladie de Tay-Sachs chez les populations franco-canadiennes du Québec.

Charlotte Audrey-Anne a vécu 4 années et 4 mois, ce qui est plus que la moyenne de ces pauvres enfants, est-ce du à l'amour et aux soins que nous lui avons prodigués, nous l'espérons fortement. Lorsque notre petite était dans nos bras, elle était calme et sereine, sa maladie n'était plus apparente. Elle avait besoin de notre présence constante et surtout lorsqu'elle a perdu la vue, elle s'est retrouvée dans son petit monde et son seul contacte demeurait notre voix et notre toucher.

Le parcours de ces trois années après le diagnostic n'a pas été facile, nous avons connu beaucoup de nuits blanches, beaucoup de stress et d'angoisse, mais jamais avons-nous regretté notre décision. Audrey-Anne avait besoin de nous et nous d'elle. Ces terribles années nous ont préparé à son départ, Audrey-Anne a eu la force de nous aider à mieux comprendre cette maladie et elle nous a donnés malgré ses souffrances, le temps de nous faire à l'idée qu'elle allait partir un jour et que nous étions impuissants à la retenir.

Puis bien sûr il y a eu les complications, les mauvais dosages de médicaments, les diagnostics imprécis, les crises convulsives, les hospitalisations à répétition et toujours le même discours (vous savez qu'elle n'en a plus pour longtemps) et pourtant elle a quand même eu 4 années et 4 mois de vie avec nous. Merci Audrey-Anne de nous avoir aidés à comprendre et nous avoir donné le temps de t'aimer.

Oui nous avons eu du chagrin, oui nous avons pleuré ce que nous croyons alors être toutes les larmes de notre corps, mais nous pleurons encore aujourd'hui lorsque nous pensons à notre petite princesse, lorsque nous comprenons comment la vie est injuste parfois.

Jamais par contre nous sommes nous demandé pourquoi nous, cela aurait été comme avoir souhaité à quelqu'un d'autre de vivre ce drame à notre place. Il n'y a pas une seule famille qui mérite de perdre son enfant, cela est contre nature et inacceptable. Par contre nous avons tout fait pour comprendre et nous avons compris.

Qu'ont-ils fait depuis les trente dernières années en considération des maladies génétiques héréditaires? Ces maladies qui sont la plus grande cause de décès chez nos enfants! Pourtant les méthodes de

Par contre nous tenons à remercier le personnel infirmier et médical de l'hôpital de ST-Eustache pour sa compassion et son dévouement sans limite, afin d'offrir à notre enfant le maximum de confort et de services appropriés lors de son hospitalisation en phase terminale. Merci au Dr France Girouard pédiatre et à ces collègues pour leur inestimable qualité de service professionnel offert à notre petite princesse.

Nous tenons aussi à remercier sincèrement toute l'équipe du département de génétique de l'hôpital de Montréal pour enfant de leur support et de leur encouragement tout au long de la maladie de notre

petite. Ils nous ont été d'un grand aide à mieux comprendre la maladie de Tay-Sachs et à mieux vivre la perte éventuelle de notre petite. Merci au Dr Charles Sriver, au Dr Serge Melancon pour leurs explications claires et honnêtes en ce qui concerne cette terrible maladie. Ces mercis s'adressent aussi à toute l'équipe du laboratoire, à Madame Annie Capua et à Madame Lynne Prevost.

Nous ne pouvons passer sous silence les efforts déployés par le Dr Michaud, généticien responsable du dossier de notre enfant à St-Justine ainsi que du DR Lortie neurologue. Malheureusement pour eux comme pour la grande majorité des professionnels de la santé au Québec, ces maladies génétiques orphelines sont trop mal connues et souvent les soins ne sont appropriés par méconnaissance de cause. Le milieu médical devra faire son effort pour mieux comprendre ces maladies et mieux prendre soin de nos enfants.

Remerciement particulier à :



J'aimerais aussi exprimer mes plus sincères remerciements à **Abbott Nutrition** qui produit les laits nutritifs de marque PédiaSure. Grâce à ce produit, nous avons pu offrir à Charlotte Audrey-Anne un confort et solutionner ses problèmes digestifs car effectivement, ce produit était le seul que notre enfant pouvait digérer sans problème.

J'aimerais ici rappeler aux familles qui doivent utiliser ce genre de produit, qu'en aucun cas, une institution hospitalière n'a pas le droit de changer de sorte de produit lorsque votre enfant doit être hospitalisé et qu'il consomme déjà un produit particulier auquel il réagit bien. Vous avez le droit d'utiliser son lait habituel et cela pour le mieux être de votre enfant.

Denis Fiset, papa de Charlotte Audrey-Anne

Charlotte Audrey-Anne 3/04/01- 21/09/05



Audrey-Anne, tu as été notre plus grand bonheur et depuis ton départ tu es notre guide, notre petite étoile qui brille tout la-haut, puisse-tu continuer de nous aider à accepter ton absence et à trouver la force de travailler à devenir meilleurs. Tu seras dans nos cœurs et nos pensées pour l'éternité, nous t'aimons et t'aimerons pour toujours.

Papa Denis et maman Lucie