



(<https://radiorg.be/fr/>)

Sofie, maman d'Amber (13 ans), atteinte de cutis laxa de type 3 autosomique dominant.

10 février 2022 by [hugocallens](https://radiorg.be/fr/author/hugocallens/) (<https://radiorg.be/fr/author/hugocallens/>)

Il y a 13 ans, le 23/01/2009, Amber est née. Amber présentait certaines caractéristiques qui nécessitaient des examens plus approfondis, notamment une peau parcheminée avec des malformations veineuses et une luxation congénitale de la hanche. Toute une batterie de tests a été tirée sur notre fille nouveau-née.



Nous avons quitté la maternité, malheureusement nous sommes revenus très régulièrement auprès des blouses blanches. Encore plus d'examens, mais peu d'explications, certains syndromes se sont finalement révélés très improbables, mais **il n'y a pas eu de diagnostic.**

Amber a finalement été opérée de la hanche, des mois de plâtre ont suivi, de temps en temps un contrôle était nécessaire, nous avons commencé la

kinésithérapie privée (Bobath). C'est devenu **une recherche de la meilleure orientation pour répondre aux besoins et aux préoccupations d'Amber.**

Recherche d'une orientation appropriée

Grâce au soutien continu de la famille et des amis, nous nous sommes retrouvés avec une forme particulière de soutien à domicile, De Kangoeroe. Ce soutien à domicile a été la première forme de connexion entre les différents partenaires, puisqu'ils ont également soutenu la crèche. Au bout d'un certain temps, sur les recommandations de la conseillère, mais de notre propre gré, nous nous sommes rendus dans un centre de garde d'enfants inclusif, où Amber a pu recevoir la thérapie nécessaire.

Elle a commencé dans l'enseignement ordinaire, avec le soutien du GON pour l'aider à faire des exercices de motricité globale et fine et pour rendre la classe/ l'école suffisamment accessible. L'école s'est demandée si un médicament pourrait aider, nous avons donc contacté un neurologue et la Rilatine a été prescrite, ce qui nous a été utile.

Après l'école maternelle, le passage à l'éducation spécialisée était nécessaire.

Sur les conseils de notre médecin généraliste de l'époque, qui connaissait la gravité de notre ignorance, nous avons pris un autre rendez-vous avec un généticien quand Amber a eu sept ans. Il a écouté attentivement notre histoire et a suggéré un nouveau test génétique.

Entre-temps, Amber a reçu une éducation adaptée, avec les thérapies qui l'accompagnent. La logo, la kiné et l'ergo faisaient partie du programme hebdomadaire. Tous ces thérapeutes ont **commencé à travailler à partir de ce qu'ils voyaient, sans « plan de traitement », sans médecin coordinateur, sans boussole dans le paysage complexe des soins.**

Ainsi, les jours, les mois, les années ont passé. Nous continuons à travailler avec ce que nous voyons et ressentons, en espérant faire ce qu'il faut.

Le diagnostic

Le fait que Amber soit une mangeuse difficile a été mentionné plusieurs fois à l'école comme étant très inquiétant. C'était aussi quelque chose que nous savions déjà, pour lequel nous avons également fait appel à différentes lignes d'aide (logo, diététicien, pédiatre spécialisé

dans les habitudes alimentaires), jusqu'à aujourd'hui sans résultat.

Enfin, à l'été 2020 (Amber avait 11 ans), le diagnostic est tombé : cutis laxa autosomique de type 3... Une maladie du tissu conjonctif très rare. Nous avons reçu une explication de ce trouble par téléphone (circonstances de Corona). Une première impulsion pour chercher un peu plus précisément dans le réseau complexe des médecins/ spécialistes/ thérapeutes. Nous sommes allés voir un ophtalmologue nous-mêmes, nous avons pris nos propres rendez-vous avec l'orthopédiste. Nous avons appris que les difficultés à manger, entre autres, font partie de la maladie.

Amber grandit, pose des questions auxquelles nous pouvons rarement donner une réponse claire...

Enfin sur la voie d'une approche multidisciplinaire

Un an et demi plus tard, **par hasard et grâce à notre aimable réseau, nous nous sommes retrouvés avec quelqu'un qui peut se dire expert du diagnostic d'Amber, quelqu'un qui promet des recherches et un suivi plus poussés, quelqu'un qui utilise enfin les mots « équipe » et « multidisciplinaire »**, quelqu'un que l'on vient consulter même si ce n'est pas la porte à côté (et qui travaille pourtant dans notre ville !). L'espoir renaît, la reconnaissance, la perspective, la coordination...

Jusqu'à il y a un mois, nous, parents d'Amber, faisons le lien entre les différents médecins. Nous avons demandé plusieurs fois, et à différents endroits, un soutien pour la coordination, mais personne n'a pu nous aider. Nous avons très souvent demandé de l'aide, car il existe peut-être plus de ressources que nous n'en connaissons. Parce qu'en fin de compte, nous voulons nous aussi ce qu'il y a de mieux pour nos enfants et nous voulons leur donner toutes les chances...

Description de la MR :

La cutis laxa autosomique dominante est une maladie rare du tissu conjonctif caractérisée par une peau inélastique ridée, redondante et affaissée, associée dans certains cas à une

atteinte des organes internes. Les personnes atteintes du type 3 présentent les symptômes cutanés caractéristiques de la cutis laxa, mais aussi éventuellement un retard de croissance, un retard de développement mental, des articulations lâches, des cataractes et des anomalies de la cornée. D'autres symptômes peuvent éventuellement apparaître, notamment la dystonie, un groupe de troubles du mouvement dont les symptômes, les causes, la progression et les traitements varient.

Association de patients

De vereniging bindweefsel.be (<http://bindweefsel.be/>) is een Vlaamse patiëntenvereniging die zich inzet voor mensen die lijden aan het syndroom van Ehlers-Danlos en erfelijke bindweefselafwijkingen, waaronder cutis laxa.

Sofie participe aux discussions dans la Salle d'attente du RDD 2022.

[\(/fr/a-propos/salle-dattente\)](/fr/a-propos/salle-dattente)

« **Mélangées : Hilde, atteinte d'un cancer, et Katleen, atteinte de sclérodémie** (<https://radiorg.be/fr/melangees-hilde-atteinte-dun-cancer-et-katleen-atteinte-de-sclerodermie/>)

Tinne, atteinte du syndrome d'Usher (<https://radiorg.be/fr/tinne-atteint-du-syndrome-dusher/>) »

Copyright © 2022 · Radiorg · website by [Aap Noot Mies](https://anmnet.be) (<https://anmnet.be>) · [Se connecter](https://radiorg.be/wp-login.php) (<https://radiorg.be/wp-login.php>)