

LOU WILMS

Ataxia Telangiectasia - AT

Lou, 5 ans, est atteinte d'une maladie incurable neurodégénérative, immunodépressive et dont l'espérance de vie est de 20 ans. Après des mois d'exams, de recherches, de consultations chez de nombreux médecins pour trouver l'origine du problème de Lou, le verdict est tombé. Sa maladie s'appelle l'Ataxie Télangiectasie (A-T). En seulement 10 minutes de consultation en neurologie pédiatrique, la vie de ses parents, Solange et Kevin, bascule. A l'annonce du diagnostic, ils n'ont pas tout de suite compris que cette maladie est très grave. Les explications de la neurologue étaient floues et les réponses à leurs questions aussi.

Tout a commencé lorsque Lou était bébé. Vers l'âge de 3 mois, les premières manifestations de la maladie sont apparues, Lou avait tendance à mettre toujours la tête en arrière. Ensuite, une fois la position assise acquise (vers 8-9 mois), elle basculait toujours vers l'arrière. Elle a commencé à marcher vers 16 mois. Et depuis qu'elle marche, elle est très instable. Debout ou immobile, elle ne parvient pas à garder son équilibre, elle marche comme une personne ivre.

Il leur a fallu quelques semaines pour se relever de cette terrible annonce ; mais rapidement, les parents de Lou créent une association (www.hope4at.org) dont le but est de faire connaître l'Ataxia Telangiectasia (en Belgique on parle d'une petite dizaine de cas, pas plus), de récolter des fonds pour la recherche et également d'aider les familles qui se retrouvent complètement perdues suite à un tel diagnostic.

« Notre but aujourd'hui est de faire en sorte que tous ces enfants aient la meilleure vie possible et qu'ils ne manquent de rien. Et surtout, de profiter de chaque instant, car nous ne savons pas de quoi demain sera fait. »

En effet, le futur de ces enfants s'avère très compliqué vu le caractère neurodégénératif de la maladie : cela veut dire que ces enfants ne pourront plus marcher, peut-être ne plus parler, ne plus se nourrir seuls, ni boire seuls. Ils auront besoin d'une chaise roulante vers l'âge de 9-10 ans ainsi que d'autres équipements spécifiques. De plus, le suivi

médical est très lourd car cette maladie diminue l'immunité et provoque de nombreuses infections, et donc de nombreuses visites chez des spécialistes (neurologue, immunologue, pneumologue,...).

Le but des parents de Lou, au travers de leur organisation, est de faire en sorte que tous ces enfants aient la meilleure vie possible et qu'ils ne manquent de rien. Et surtout, de profiter de chaque instant, car nous ne savons pas de quoi demain sera fait. En effet, cette maladie est tellement rare et les mutations de cette maladie sont tellement nombreuses qu'il est impossible de savoir comment Lou et les autres enfants évolueront !

LA MALADIE ET SON PARCOURS

Ataxie-Teleangiectasie (également abrégé en A-T). A-T était autrefois appelée maladie de Louis-Bar.

Prévalence : 1-9/1.000.000

Hérédité : maladie héréditaire récessive

Âge d'apparition : en moyenne autour de 1 à 2 ans

L'ataxie-téleangiectasie est un trouble progressif complexe, caractérisé par une grave déficience immunitaire combinée à des problèmes progressifs de coordination des mouvements. La maladie se caractérise par des signes neurologiques, par des anomalies rouges et dilatées des vaisseaux sanguins du blanc des yeux et/ou de la peau (= télangiectasies), par une sensibilité accrue aux infections et par un risque accru de cancer.

Les symptômes sont très variables selon les patients, mais augmentent avec l'âge. Il n'y a pas de remède pour l'A-T. Le traitement vise à réduire les effets de la maladie. Les médicaments peuvent aider en cas d'infection ou de mouvements incontrôlés. La physiothérapie peut aider au mouvement, et l'orthophonie peut aider à l'élocution.

Lous Wilms

 5 ans

 Sint-Stevens Woluwe

 #noticorn

