



Sophia Laurin  
6 ans

Atteinte du syndrome de microdélétion  
16p13.11 et du syndrome Pitt-Hopkins

## Enfant Soleil de la Gaspésie

**«Sophia est toute notre vie. Quand elle se met à rire et quand elle nous fait une grosse caresse, nous nous disons que peu importe comment elle est, peu importe ce qu'elle va devenir, elle mérite de vivre le plus normalement possible. Elle y a droit. Tous les enfants y ont droit.»**

Sophia ne marche pas, ne parle pas, ne se déplace pas, ne peut pas manger ni s'asseoir seule. Elle a des problèmes de vision et de déglutition, ainsi qu'une déformation des doigts et des pieds. Sophia souffre du syndrome de microdélétion 16p13.11, une atteinte génétique du chromosome 16 qui affecte toutes les sphères de son développement. Sophia était un bébé très calme. Les mois passent, et des membres de la famille remarquent que la petite ne semble pas se développer comme les autres enfants de son âge. À six mois, elle est toujours incapable de ramper et ne joue pas beaucoup. Sophia a un an lorsqu'une infirmière du CLSC nous dirige en pédiatrie. Elle passe une panoplie de tests et le diagnostic tombe: une maladie génétique rare. C'est le choc pour les parents. Après beaucoup de larmes, de remises en question et de recherches de la cause, ils se recentrent sur leur enfant, sur ce qui importe le plus. Sophia n'est pas consciente de son état: on compare son niveau de développement à celui d'un de bébé de cinq mois. Beaucoup de travail en physiothérapie

devra être fait dans les prochaines années afin que ses muscles se développent. Les besoins seront grands et la maison devra être adaptée pour qu'on puisse bien prendre soin d'elle.

En 2015, les investigations permettent de cibler plus précisément l'atteinte de Sophia. Elle souffre du syndrome de Pitt-Hopkins, une maladie rare qui regroupe les symptômes qui affectent la petite. Il n'y a pas de pronostics de guérison, mais chaque petite amélioration est accueillie comme une victoire. La vie de Sophia est un véritable parcours de combattante. Le soutien d'Opération Enfant Soleil permet d'aider et d'améliorer la qualité de vie des enfants qui, comme Sophia, relèvent chaque jour d'immenses défis.

*La famille de Sophia vous remercie d'être là pour elle et pour tous les enfants malades du Québec!*

**Mélissa Pelletier et Mathieu Laurin**

## Les petits miracles n'arrivent pas seuls

Visitez le [operationenfantsoleil.ca](http://operationenfantsoleil.ca) pour découvrir le parcours de tous les Enfants Soleil de la province à travers leurs fiches et vidéos.

Vous souhaitez vous impliquer? • Communiquez avec nous: 1 877 683-2325 • [oes@operationenfantsoleil.ca](mailto:oes@operationenfantsoleil.ca)