opération enfant soleil

ENFANT SOLEIL DE L'ESTRIE

Èva Nadeau, 8 ans

Atteinte de la mutation génétique du gène CDKL-5 (rett atypique)

« On l'entend souvent, mais c'est vrai : quand un enfant est malade, c'est la vie de toute la famille qui est chamboulée. Opération Enfant Soleil donne de l'argent en région afin que les enfants puissent avoir leurs examens, leurs traitements et leurs suivis près de leur domicile. Et ça, ça fait une énorme différence ! »

Èva a 2 mois quand les premiers signes de la maladie se manifestent. Des frissons d'une à deux secondes qui, au fil des jours, s'intensifient et durent de plus en plus longtemps. La petite est hospitalisée aux soins intensifs du CHUS – Hôpital Fleurimont. Les frissons s'accentuent encore, pouvant persister jusqu'à une quinzaine de minutes, plusieurs fois par jour. On parle maintenant de convulsions et d'épilepsie. L'équipe médicale soumet Èva à de nombreux examens pendant les semaines qui suivent afin de comprendre ce qu'elle a : prises de sang, ponction lombaire, CT scan, imagerie par résonance magnétique, etc. Mais aucun diagnostic précis n'est posé à ce moment. Après 2 mois d'hospitalisation et de nombreux traitements pour contrôler l'épilepsie de la petite, la famille peut rentrer à la maison, mais elle doit lui administrer plusieurs médicaments matin, midi et soir, en plus de lui faire suivre une diète cétogène. « On contrôlait les symptômes, mais on ignorait toujours quelle était la condition sous-jacente à ceux-ci », explique Catherine.

La petite a 6 mois lorsque le terrible diagnostic est posé. Èva est atteinte d'une rare affection causée par une mutation génétique spontanée du gène CDKL-5 : hypotonie majeure, déficience intellectuelle, incapacité à communiquer verbalement et à utiliser les mains, incapacité à se déplacer, épilepsie très sévère et réfractaire à la médication. Il n'y a aucune amélioration à espérer, aucune guérison possible. Èva ne pourra jamais parler et sera totalement dépendante d'un adulte, toute sa vie.

Ses parents sont anéantis par la nouvelle. Leur vie vient de basculer à tout jamais, mais papa décide de « rester debout et de porter la famille». «Je me disais : rien ne sera plus comme avant », se rappelle Catherine. Malgré la peine immense et les interrogations, ils apprennent à connaître la maladie et mettent tout en oeuvre pour accompagner Èva et pour permettre à leurs deux aînés de vivre la vie la plus normale possible.

Ensemble, nous avons affronté mille deuils de ce que notre fille ne pourra jamais faire ou jamais vivre. Mais nous avons su nous relever et nous réinventer comme personnes, comme famille. Aujourd'hui, je suis très chanceuse d'avoir ma belle Èva près de moi. Malgré ses handicaps et ses limitations, elle nous apprend à voir et à apprécier la vie différemment. J'accepte la situation telle qu'elle est, et non telle que je l'aurais souhaité », nous confie sa maman.

Aujourd'hui, les crises d'épilepsie d'Èva sont contrôlées. Elle prend encore 4 antiépileptiques différents, trois fois par jour, afin de limiter les convulsions, qui surviennent malgré tout parfois. Mais elle peut profiter davantage de ses journées, jouer, participer à des activités, faire ses exercices de physiothérapie, d'ergothérapie et d'orthophonie. Bien que d'autres problèmes de santé soient apparus depuis quelque temps, la détermination d'Èva est sans limite. Battante, elle travaille sans relâche pour gagner de la force musculaire et réaliser certains mouvements. Elle est maintenant capable de s'asseoir par elle-même et de se déplacer par terre, en roulant, sur une courte distance. Depuis peu, elle réussit à se propulser en tirant avec ses bras pour aller chercher un objet. « Èva nous surprend tous les jours, elle défie les diagnostics, et je suis certain qu'elle nous réserve d'autres belles surprises ! » témoigne Jean-François, son papa.

« Que notre fille soit ambassadrice pour la cause donne un sens à ce qu'on vit. Et si notre histoire peut inspirer et aider d'autres familles, les encourager à persévérer et à ne pas lâcher, nous serons fiers de l'avoir partagée » - Catherine

Catherine Roy, Jean-François Nadeau, Félix (12 ans) et Laurie (11 ans)

Les petits miracles n'arrivent pas seuls

Visitez le 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