



Liam Tremblay, 9 ans

Délétion au chromosome 16 (maladie génétique rare causée par la perte d'une partie de l'un des 46 chromosomes - le chromosome 16)

«L'appareil financé par Opération Enfant Soleil a permis à Liam de ne pas paralyser. Grâce aux dons et à la recherche, on apprend à avancer avec la maladie année après année.»



Quand il vient au monde, Liam est en hypoglycémie, et son corps est très amorphe. Il doit être gavé, subir deux ponctions lombaires et rester en néonatalogie une dizaine de jours avant de pouvoir rentrer chez lui.

À l'âge de 5 mois et demi, Liam se réveille avec une grosse bosse d'eau sur la tête. Il est emmené d'urgence à l'Hôpital Sainte-Justine, où l'on remarque aussi que ses vertèbres cervicales sont légèrement plus grosses que la normale. C'est durant cette période que le personnel soignant découvre qu'il a une sténose spinale cervicale, c'est-à-dire qu'une de ses vertèbres est malformée et que deux sont soudées. Ces malformations l'obligeront à limiter ses activités physiques toute sa vie, car les conséquences d'une blessure à cet endroit pourraient être très graves. C'est à l'âge de 8 mois que Liam est opéré d'urgence pour décompresser sa moelle épinière. Lors de cette intervention bénéfique pour le petit, le logo d'Opération Enfant Soleil sur les appareils accompagne les parents.

Trois mois plus tard, l'équipe de génétique contacte la famille pour lui annoncer que Liam est également atteint d'un syndrome de délétion au chromosome 16. Cette mutation engendrera plusieurs maladies et problèmes de santé : un retard moteur, un trouble du spectre de l'autisme diagnostiqué vers l'âge de 3 ans, un trouble du langage, un TDA, une perte de tonus, la maladie de von Willebrand (anomalie sanguine), de la dysphagie (difficulté de déglutition) et de l'acné infantile, entre autres. Liam est aussi surveillé pour des reflux urinaires. La prise de médication aide à contrôler les symptômes en attendant une chirurgie éventuelle.

Une fois par an, Liam est suivi en neurochirurgie, radiologie, dermatologie, orthopédie, rhumatologie et physiothérapie. De plus, la vigilance de son entourage est constante, car Liam est hyposensible. Vu qu'il ne ressent pas la douleur, sa santé peut facilement s'altérer à son insu et il peut contracter une infection le menant à l'hospitalisation.

« J'aime le hockey, mais je ne peux pas en faire », reconnaît Liam, qui rêve d'animer un jour les sports à la télévision. Pourvu d'une super mémoire, Liam est aussi passionné de géographie et réussit très bien à l'école dans un groupe régulier. Ses deux jeunes sœurs, avec qui il aime jouer, l'accompagnent avec compassion et bienveillance dans sa routine quotidienne, à la maison tout comme à l'école. Les parents de Liam ne tiennent rien pour acquis et profitent du moment présent sans se projeter dans l'avenir. Dans cette maison où les défis de santé et les rendez-vous sont abondants, la complicité, l'amour et l'humour triomphent malgré tout.

«Il faut apprendre à s'ouvrir et à accepter la différence. On espère sensibiliser la population à cette maladie rare, la faire connaître, la normaliser et donner espoir à ceux qui vivent une situation similaire.»

Marie-Pier Cotton, Guillaume Tremblay, Chloé (4 ans)
et Rosalie (7 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