

Élever un enfant et un adolescent atteint du SVCF (microdélétion 22q11.2)

Par Anne Lawlor

Présidente de l'association 22q11 Irlande

Février 2011

Je m'appelle Anne Lawlor et je vis à Dublin en Irlande avec ma fille Áine. Pendant plusieurs années, 15 pour être précise, nous avons vécu sans connaître de diagnostic pour elle. Les tests génétiques et le test FISH en particulier n'existaient pas encore dans les années 1990, et même si cela avait été le cas, peut-être qu'elle n'aurait jamais fait de test. Je reste convaincue que son diagnostic a été possible car nous avons choisi de la mettre dans une école spéciale, et qu'un médecin bien informé de l'école a suggéré le test génétique.

Son diagnostic, à 15 ans, a toutefois apporté des réponses. Ces réponses expliquaient les problèmes médicaux et les problèmes liés à l'éducation et au comportement que nous avons rencontrés, tous étaient aussi déroutants les uns que les autres. Bien qu'Áine ait subi un test psychologique à l'âge de six ans, le diagnostic "léger retard mental, cause inconnue" ne m'en a absolument pas dit plus sur la maladie que nous affrontions. Et oui, je pensais que "léger" voulait dire "léger", comme quand on dit "sous un léger soleil" ou "un léger rhume". Avec le temps, je me suis rendue compte qu'en fait, il n'y a rien de "léger" dans cette maladie. "Léger" veut seulement dire "léger" quand il est comparé à quelque chose de pire.

À l'époque, son diagnostic officiel était le syndrome de DiGeorge, et je me souviens avoir vaguement entendu parler d'une microdélétion située sur le long bras du chromosome 22. Quand on m'a annoncé le diagnostic, on m'a donné le nom d'un groupe de soutien anglais et pas grand-chose d'autre. Ma fille est ainsi passée de quelqu'un qui tombait assez souvent malade à quelqu'un atteint d'un syndrome. Il n'y

avait personne pour me dire ce que cela voulait véritablement dire pour une mère. Je savais seulement que pendant quinze ans, ma fille avait été malade, et que maintenant, d'un coup, elle était malade, car elle avait un syndrome. C'était une situation effrayante.

En repensant au temps où elle était enfant, je me rends compte que ma confiance en mes capacités de mère a été ébranlée dès le début. Áine est née avec une fente palatine sous-muqueuse, qui n'a été décelée qu'au bout de trois mois. On n'a pas tenu compte des inquiétudes que je pouvais avoir par rapport aux problèmes pour la nourrir, et on m'a jugée trop stressée. D'après les spécialistes, je devais arrêter de me prendre pour une spécialiste. J'étais simplement une mère sans expérience et on ne devait pas prendre en compte mes connaissances sur la question. Aujourd'hui, je peux affirmer avec une certitude tranquille que chaque mère est une spécialiste indiscutable quand c'est son enfant atteint du SVCF qui est concerné.

Le diagnostic a répondu à certaines questions mais en a soulevé bien d'autres. Ma recherche d'informations a commencé, animée par mon envie insatiable de découvrir ce qu'était cette chose qu'on avait identifiée chez mon enfant. Aucune des personnes à qui j'ai parlé ne connaissait ce syndrome. Bien sûr, le consultant en génétique a été en mesure de me dire qu'elle présentait une microdélétion située sur le long bras du 22^e chromosome, que c'était la raison pour laquelle elle était née avec une fente palatine, et que cela expliquait également tous les autres problèmes médicaux et comportementaux plus mineurs. Mais qu'est-ce que cela voulait dire véritablement ? Que nous réservait l'avenir ? Cela voulait-il dire qu'elle était radicalement différente ? En quoi était-elle différente ? Comment l'aider à l'accepter et comment l'accepter moi-même ? Bien qu'ayant une microdélétion 22q11.2, Áine est très consciente d'elle-même; en la regardant il est difficile de deviner qu'elle a un SVCF, mais elle sait qu'elle est "différente". Quand vous affrontez les problèmes médicaux, vous êtes ensuite confronté aux problèmes psychologiques et émotionnels.

Puisque nous sommes parents d'enfants atteints du SVCF (microdélétion 22q11.2), nous nous inquiétons pour beaucoup de choses. A mesure qu'ils grandissent, notre peur de savoir ce qu'ils deviendront une fois que nous ne serons plus là grandit aussi. Avec le temps, ma principale préoccupation s'est centrée sur l'image qu'Áine

avait d'elle-même, et sur ce que je pouvais faire pour m'assurer qu'elle puisse vivre sa vie comme elle le peut, comme une citoyenne indépendante et utile qui a beaucoup à offrir.

À mesure qu'Áine a grandi, je me suis habituée à ce syndrome. Je me suis simplement adaptée à son style de vie unique sur plusieurs plans. Longtemps avant que les TCC soient des traitements thérapeutiques efficaces reconnus comme aujourd'hui, j'avais lu des articles d'un Dr Abraham Low qui avait créé un programme d'auto-soins destinés à ses patients qui souffraient de différentes maladies psychiatriques. Le Dr Low avait une conscience aiguë de l'importance du langage et du rôle éducatif qu'il entretenait inconsciemment. Il a ainsi créé Recovery Inc. et mis au point des slogans et des devises destinés à ses clients : l'un d'entre eux est d'apprendre à "excuser plutôt qu'accuser". Mon instinct maternel, avant tout, m'a dit que comme je n'avais aucune idée de ce qui arrivait à Áine et que je ne connaissais pas le profil cognitif et comportemental du SVCF, je devrais "excuser plutôt qu'accuser" ses sauts d'humeurs parfois inexplicables et ses comportements lunatiques. La plupart du temps, c'était aléatoire. Tout en reconnaissant que je ne savais presque rien de ce qui se passait dans sa tête, je peux vous affirmer que maintenant qu'elle est adulte, beaucoup de choses n'ont pas changé. Elle se fatiguait très facilement quand elle était enfant, c'est toujours le cas. Elle avait des difficultés à retrouver ses affaires, c'est toujours le cas. Elle avait des problèmes de constipation, c'est toujours le cas. Ses infections des oreilles étaient un problème, elles sont toujours un problème. Elle donnait un sens concret aux choses et prenait tout au mot, c'est toujours le cas. Elle n'arrivait pas à lacer ses chaussures, aujourd'hui elle ne veut même plus porter de chaussures à lacets. Elle avait du mal en maths, aujourd'hui elle a du mal à comprendre le système de l'argent. Je pourrais continuer encore et encore à citer d'innombrables interactions relationnelles de la vie de tous les jours qui pourraient ne rien vouloir dire pour les autres, à moins de m'adresser à un autre parent ayant un enfant atteint de SVCF. Nous vivons dans un "autre" monde. Un monde où seulement nous pouvons comprendre ce qui arrive car, à moins que vous ne soyez immergé dans la réalité quotidienne du SVCF, que vous la viviez et que vous la ressentiez, votre connaissance reste théorique. Ce n'est pas un jugement, c'est simplement une constatation. C'est la raison pour laquelle les parents affirment que les discussions après une conférence sont très importantes

pour eux, et que souvent, ils en tirent plus d'informations utiles que lors de la conférence elle-même. C'est génial, bien sûr, de recevoir des informations et d'être informés des résultats des dernières recherches, mais les autres parents ont soit connu ce que vous allez connaître, ou bien vous avez connu ce qu'ils n'ont pas encore connu. Nous sommes une mine d'informations et de réconfort pour chacun. Il n'y a rien de tel que de se sentir soulagée de pouvoir s'asseoir avec quelqu'un sans que nous ayons besoin de lui expliquer pourquoi notre enfant est comme ça. C'est précisément pour cette raison que les parents affluent chez les professionnels qui ont des connaissances spécifiques sur le SVCF : ils savent qu'ils les comprendront.

Élever un enfant et élever un adolescent n'apporte pas les mêmes difficultés. Quand ils sont plus jeunes, et turbulents pour certains, nous avons au moins un certain contrôle sur nos enfants. Très souvent, quand "l'enfant" passe le cap des 18 ans, nous avons le droit au refrain "J'ai 18 ans, je fais ce que je veux". Nous avons le cœur serré, car nous savons au fond que nos enfants sont extrêmement vulnérables à cause de ce syndrome. Nous sommes déchirés entre l'envie qu'ils soient indépendants et l'envie de les protéger. Les sujets de la sexualité et des relations sont abordés. En ce sens, nous devons prendre des décisions très difficiles, surtout si nous élevons des filles. Comment sommes-nous supposés affronter cette phase délicate et ô combien importante de leur vie ? Avons-nous été prévenus que nous rencontrerions des problèmes quant à leur démarche de se faire des amis, d'établir des relations, de trouver un travail ou d'avoir une vie indépendante ?

Bon nombre d'entre nous ont l'impression d'élever un enfant qui ne grandira jamais. Ma fille va avoir 28 ans cette année. Elle a commencé un stage de formation et j'ai dû lui faire passer à nouveau une évaluation psychologique pour qu'elle ait le droit à des heures personnalisées. Je continue de l'accompagner à l'hôpital car sinon, je sais qu'elle omettra quelque chose dans le processus de communication. Bien qu'elle soit semi-indépendante, elle a toujours besoin de soins et de supervision pour certaines tâches : il y a certaines choses qu'elle ne pourra jamais faire, comme conduire une voiture. Son passage à l'âge adulte s'est accompagné d'un diagnostic d'arthrose. Cela va progressivement affecter sa qualité de vie, et la mienne au passage, vu que c'est moi qui lui prodigue ses soins. Mon bien-être personnel est devenu l'une de mes priorités dans la vie : je suis consciente que si je ne suis pas en forme physiquement et mentalement, nous en pâtirons toutes les deux. Que nous

soyons parents d'enfants jeunes ou plus âgés, nous sommes dans un état de stress permanent. Souvent le cadet de nos nombreux soucis, prendre soin de soi, n'est plus un luxe. C'est une nécessité pour réduire le stress incessant qui nous gagne et pour conserver une longueur d'avance.

Avec le temps, l'aspect le plus difficile à gérer avec un enfant atteint de SVCF est probablement d'essayer de faire face à son profil comportemental et complexe. De toutes les nombreuses anomalies associées au syndrome, c'est cette anomalie-là qui, indubitablement, consterne le plus les parents et l'enfant. Quand ils sont jeunes, cet aspect de la maladie est beaucoup plus gérable, car nos enfants sont en général à proximité de nous et nous pouvons compter sur un certain degré de soutien par rapport à leur comportement. C'est dans ces moments-là que l'importance d'avoir des informations précises peut changer la donne pour les parents et les soignants.

Nous savons que de nombreux enfants nés avec un SVCF souffrent de troubles du spectre autistique et que d'autres souffriront de TDAH. Cela nous permet quelque peu de mieux comprendre le comportement de nos enfants, mais ce qui donne le plus d'espoir aux parents, ce sont les recherches scientifiques par neuroimagerie qui sont actuellement en cours. Des ouvrages indiquent également qu'une intervention très tôt peut améliorer les effets des troubles psychiatriques et est très encourageante dans certains cas de troubles psychotiques.

Campbell et Kates affirment que "même si les enfants nés avec un SVCF ont des cerveaux différents de ceux normalement formés, ces jeunes cerveaux sont étonnamment modulables, et sont de plus en plus compris comme étant en quelque sorte "malléables aux influences extérieures"", c'est un point de vue vraiment optimiste et prometteur pour un parent. Notre psychopédagogue irlandaise à nous, Colin Reilly, me parle de "retard d'apprentissage" plutôt que de "déficience d'apprentissage". Je peux comprendre cette logique : en effet, ma propre fille a appris à jouer du violon à l'âge de 27 ans. Avant, elle n'arrivait pas à saisir les sarcasmes, aujourd'hui elle est plutôt douée pour en débiter. Quand nous nous concentrons sur les forces de nos enfants et que nous leur apportons le soutien et la compréhension dont ils ont besoin, ils sont capables d'accomplir de grandes choses. Plus important encore, lorsque nous les considérons et les traitons avant tout

comme une personne et que leur maladie est considérée comme étroitement liée à leur personnalité, ils ont toutes les chances de mener une vie décente.

Personnellement, et sur ma base de volontaire au Groupe de soutien irlandais 22q, j'ai adapté le slogan du SVCF "la connaissance fait naître l'espoir", et aujourd'hui en tant que parent, je pense que "la connaissance fait naître le pouvoir". Avant, on se reposait sur l'expertise des professionnels. Aujourd'hui, on commence à reconnaître que les parents ont également un grand rôle à jouer dans la recherche sur le SVCF. A l'heure actuelle, mon désir personnel est de voir un troisième groupe intervenir : ceux qui sont eux-mêmes touchés par la microdélétion 22q11.2. Il y a beaucoup à gagner en réalisant des recherches participatives avec nos enfants et nos adolescents, et nous avons beaucoup à apprendre d'eux. Au fil du temps, Áine a acquis la capacité d'exprimer son ressenti vis-à-vis de son SVCF. Ses observations sont extrêmement utiles. C'est elle qui m'a véritablement appris la plupart des choses que je sais sur cette maladie. En fait, elle m'a appris plein de choses, et notamment qu'avoir un syndrome fait partie intégrante de son identité. Elle m'a fait remettre en question ce que signifie être une personne "entière", et grâce à elle, j'ai appris ce qui ne figure pas dans les livres : je suis devenue une éternelle étudiante.

Pour conclure, j'aimerais ajouter qu'élever un enfant, jeune ou âgé, avec ou sans SVCF, ne sera jamais simple. Élever un enfant n'est pas synonyme de facilité. Cependant, nous avons peut-être besoin de compétences avancées pour exercer notre rôle de parents avec nos enfants "différents" et nous devons apprendre à défendre les intérêts de nos enfants et leur enseigner en retour à défendre leurs propres intérêts. Nous devons apprendre à négocier d'abord avec le système médial puis avec le système éducatif pour nous assurer que nos enfants reçoivent les meilleurs soins possibles. Très souvent, cela est très frustrant. C'est un effort qui demande du temps à lui tout seul sans qu'on puisse effectuer notre rôle de parent. Avec tous les articles sur le SVCF, énormément de gens n'ont aucune idée de ce qu'est le SVCF, donc à côté du reste, nous devenons des consultants chargés de la sensibilisation et de la promotion de notre cause. Combien d'entre nous ont ouvert des groupes de soutien ?

Nous devons participer à des programmes de formation destinés aux parents pour nous aider à comprendre et à gérer les difficultés comportementales qui feront

inévitavelmente leur apparition. Toutefois, nous, parents, avons surtout besoin de ne jamais perdre de vue les difficultés que rencontrent nos enfants en essayant de s'adapter au monde qui les entoure, et, comme Harilyn Rousso l'a dit, "de transmettre appréciation et respect à l'égard des manières de procéder de l'enfant, souvent différents et uniques". Comme toujours, l'amour est notre point de départ pour élever un enfant.



RÉFÉRENCES.

Disabled yet Intact: guidelines for work with congenitally physically disabled youngsters and their parents. de Harilyn Rousso (1984)

Mothering Special Needs: A different maternal journey. (2007) d'Anna Karin Kingston. Édition Jessica Kingsley : Londres.

Missing Genetic Pieces: Strategies for Living with VCFS, The Chromosomal 22q11 Deletion. (2004) Éditions Desert Pearl : Arizona.

Putting the Patient at the Heart of Clinical Research. Présentation Powerpoint devant des parents irlandais le samedi 29 janvier 2011 par le Professeur Kieran Murphy, Service de Psychiatrie, Hôpital Beaumont et RCSI.

The Mental Health Needs of Young People with 22q DS. Présentation Powerpoint devant des parents irlandais le samedi 29 janvier à l'Université Trinity de Dublin par le Dr Elizabeth Parks, médecin-chef agréé, membre du CAMHS de North Galway.

The Psychiatric Health of individuals with 22q11.2 Deletion syndrome (22q11.2 DS). Présentation devant des parents irlandais, samedi 29 janvier 2011, Université Trinity de Dublin, Dr Sarah Prasad. Hôpital Beaumont & RCSI.

Le cerveau et le SVCF – Ce que nous savons. Linda Cambell & Wendy Kates.
30/01/11

The Everything Parents Guide to Children with Special Needs. (2009) Lynn Moore. Éditions Adams Media : USA.