

Ailleurs dans le génome

# Suppression de 15q13.3

Entretien par Julia Katz

*« Être maman d'un enfant handicapé est la chose la plus spéciale au monde. J'étais destinée à être sa mère, nous avons un lien spécial. Il est tout mon monde et je me sens tellement bénie. C'est mon meilleur ami et je l'aime plus que je ne puisse vous le dire. »*

Nous avons tous des histoires uniques à raconter. Pour la première édition de notre bulletin d'information, nous avons voulu partager l'histoire d'une des familles qui s'est associée à nous pour mieux comprendre l'impact de la génétique sur la santé mentale. C'est une histoire de gentillesse, de défis et de croissance, et cela souligne l'importance de la sensibilisation à travers la recherche et les soins cliniques, mais surtout au sein des communautés qui peuvent travailler ensemble vers un objectif commun.

Nous avons parlé avec Mme G, qui nous a raconté un peu son expérience en tant que mère et fille de quelqu'un avec une délétion 15q13.3, et de découvrir, dans sa quête de réponses, qu'elle était elle-même porteuse de cette CNV rare. Elle a fait un travail fantastique en sensibilisant la communauté à la délétion 15q13.3, et a créé un groupe appelé "Unique and Special 15q13.3 Microdeletion".

Elle a appris que son fils avait la microdélétion 15q13.3 en 2008, à l'âge de 38 ans, lorsque son psychiatre a prescrit un test génétique appelé puce à ADN. « J'ai pensé : il n'a rien de tel. Personne n'a jamais dit qu'il était à risque d'avoir quelque chose comme ça ou que nous devions faire des tests génétiques. Personne. Deux semaines plus tard, j'ai reçu un appel téléphonique, et ils ont dit que mon fils avait une microdélétion 15q13.3. J'ai pleuré pendant deux ou trois jours parce que je savais que les médecins avaient manqué quelque chose. Je suis porteuse et j'ai d'abord eu l'impression que c'était ma faute, mais ma mère et ma sœur sont aussi porteuses. Ça l'aurait été utile que la famille le sache plus tôt. Avant la génétique, il a reçu beaucoup de diagnostics différents ».

« Il a un cœur en or et un très bon sens de l'humour », dit Mme G. « Il a maintenant 52 ans et il aime regarder des films et du sport avec moi. Il adore les films de John Wayne et Chuck Norris, ainsi que les vieux westerns. Il y a quelques années, il était dans une maison de groupe où ils ont écrit à Chuck Norris et Chuck Norris a répondu avec une photo et une signature ! Il adore les burritos faits maison de maman, le football américain et Tom Brady. Il a travaillé dans un magasin d'alimentation et une cafétéria dans un centre commercial ; tous les vendeurs l'adoraient. Il était aussi aux jeux Olympiques spéciaux et a couru en athlétisme, bowling et golf. »



## Unique and special 15q13.3 microdeletion

Mme. G a dû découvrir beaucoup de choses par elle-même pendant que son fils grandissait. Ils ont beaucoup déménagé et ont pu bénéficier de services en santé mentale. Ces services se sont montrés très utiles, un peu comme un tremplin qui les a connectés à d'autres ressources comme les gestionnaires de cas, la sécurité sociale et des informations sur la tutelle. « Quand j'habitais en Géorgie, je suis allée chez NAMI (Alliance nationale pour la maladie mentale). Pouvoir parler à d'autres parents m'a aidé. »

« J'ai rejoint un groupe lorsque j'ai appris le diagnostic. Ensuite, j'ai commencé à lire sur la façon de créer un groupe et j'ai créé mon propre groupe, que j'ai intitulé « Déficit de microdélétion unique et spécial du 15q13.3 ». Au moins une fois par semaine, un nouveau parent rejoint le groupe ; nous avons environ 500 parents, y compris des personnes d'Angleterre et d'autres pays. Quelqu'un dira - je suis nouveau dans le groupe, aidez-moi, je ne suis pas sûr de ce qu'il faut faire - nous essayons de les aider et de leur prodiguer des conseils, et de nous soutenir mutuellement tout au long. C'est un bon moyen de se connecter avec d'autres personnes pour la recherche, les ressources et le soutien émotionnel. Nous avons également eu une expérience positive avec les médecins et avons souhaité les impliquer dans le groupe. »

## Quel conseil donneriez-vous aux parents qui naviguent dans le système pour la première fois dans la communauté 15q13.3 ?

« La santé mentale est le point de départ, trouvez un bon neurologue et un bon psychiatre. Il est difficile de trouver de bons psychiatres », dit Mme G, affirmant qu'ils ont eu de la chance avec leur psychiatre actuel, dont ils parlent très favorablement. « Plaidez pour l'éducation, parlez aux conseillers en génétique, faites vos propres recherches ».

## Qu'a été votre expérience en tant que protecteur de votre fils ?

« J'ai toujours plaidoyé pour S. », dit Mme G, qui fait ensuite référence aux expériences d'autres familles, « parce que certains ne peuvent pas plaidoyer pour eux-mêmes, nous devons le faire pour eux. J'ai toujours été en contact avec les services de santé mentale, ce qui m'a aidé à accéder à d'autres services. Le diagnostic génétique lui a permis d'obtenir plus de services ».