

X FRAGIL

Karen est une mère de trois enfants atteints du syndrome du X fragile, un trouble génétique rare qui affecte l'apprentissage et le développement. Elle est également chercheuse et vient de terminer sa maîtrise en sciences en pédiatrie, en se concentrant sur les stratégies cognitives que les parents utilisent pour réussir les moments de parentalité avec leurs enfants.

Noah, l'aîné de Karen, a 21 ans et il présente une mutation complète du syndrome du X fragile. Il est passionné de sports et possède une collection de maillots de sport qu'il affiche fièrement sur son mur.

Karen dit que ces maillots sont plus que de simples vêtements, « Ils constituent une forme de communication, et c'est sa manière à lui de s'engager avec la communauté qui l'entoure », dit-elle.

L'amour de Noah pour le sport l'a amené à rejoindre un programme de hockey dans sa ville natale de Calgary, en Alberta, où il a fait une différence et trouvé un sentiment d'appartenance. Karen dit que l'implication de Noah dans le hockey a amélioré ses compétences sociales, son estime de soi et son bien-être.

« Il a l'impression d'appartenir à quelque part ; ce sentiment d'appartenance a conduit à une croissance et un développement inimaginable. C'est similaire aux stratégies que j'ai identifiées dans ma thèse à travers le Programme d'Apprentissage des Médecins (PLP).

On m'a donné une plateforme pour traduire ces stratégies parentales en outils d'engagement pour vraiment identifier ces forces et atouts disponibles avec tous les champions autour de vous, et vraiment améliorer les soins pendant que nous attendons que des traitements ciblés arrivent », dit-elle.

Les deux autres enfants de Karen, Sydney et Ty, ont également le syndrome du X fragile, mais avec différents degrés de gravité. Sydney, 17 ans, a la mutation complète, tandis que Ty, 16 ans, est mosaïque, ce qui signifie qu'il a un mélange de cellules avec et sans le changement génétique. Karen dit que chacun de ses enfants porte ses propres défis et succès, et qu'elle essaie de se concentrer sur les aspects positifs de leur développement. Elle dit que le parcours de sa famille avec le syndrome du X fragile a façonné leur vie de nombreuses façons, et qu'elle espère partager ses idées et expériences avec d'autres parents et professionnels qui travaillent avec des maladies rares.

« Personnellement, c'est de s'engager dans la communauté avec Noah et mes autres enfants qui renforce vraiment cette capacité à appartenir quelque part », dit-elle. Le projet de recherche de Karen faisait partie du Programme d'Apprentissage des Médecins, une collaboration entre l'Université de l'Alberta et l'Association Médicale de l'Alberta qui vise à améliorer la qualité et les résultats

des soins de santé. Sa thèse s'intitulait « Aperçus des moments de parentalité réussis : Capturer l'expertise dans le syndrome du X fragile pour atteindre les meilleurs résultats de santé possibles dans les troubles rares ». Elle dit qu'elle prévoit de poursuivre son travail dans ce domaine et de plaider pour un soutien et une sensibilisation accrue pour les familles touchées par le syndrome du X fragile.

Karen dit que le parcours de sa famille avec le syndrome du X fragile a commencé lorsque Noah avait trois ans et demi et qu'ils ont reçu le diagnostic, ce qui était inattendu et inconnu pour eux. Elle dit qu'ils ont dû faire face à beaucoup d'émotions négatives et d'incertitudes sur l'avenir, mais qu'ils ont également appris à apprécier leurs enfants pour ce qu'ils sont et non pour ce qu'ils sont censés être. « Après tant d'années, cela m'a aidé à réaliser que ce n'est pas tout sur la création d'un enfant que je suppose être typique, mais vraiment d'analyser qui sont ces enfants et, vous savez, ce qui les anime et vraiment profiter de cela pour voir où les choses vont », dit-elle.



Karen dit que l'un des facteurs les plus importants de leur vie a été le rôle de la communauté, qui leur a fourni un soutien, des opportunités et une acceptation. Elle dit qu'ils ont rencontré de nombreuses personnes en chemin qui les ont aidés de différentes manières, des enseignants qui ont remarqué le potentiel et les défis de Noah, aux entraîneurs qui l'ont accueilli dans leurs équipes, aux employeurs qui lui ont offert un emploi au Saddledome, une arène sportive à Calgary.

« Ils nous ont donné un espace où il se sent comme chez lui et il est simplement devenu la personne qu'il veut être, et on lui a offert un emploi au Saddledome et ce n'est pas parce qu'une maman appelle et dit Salut, j'ai un enfant avec des besoins spéciaux qui adore le hockey, pouvez-vous lui donner un emploi ?



AILLEURS DANS LE MONDE



a? C'était Calgary Sports and Entertainment qui a approché SuperHEROS Hockey voulant offrir des opportunités d'emploi aux joueurs qui aiment le hockey et veulent faire partie de leur équipe. Cela lui a donné un endroit pour être quelqu'un qui impacte les autres et pas seulement les autres qui l'impactent », dit-elle.

Karen dit qu'elle est reconnaissante envers la communauté qui a accueilli sa famille et qu'elle espère redonner en partageant son histoire et ses recherches avec d'autres qui pourraient en bénéficier. Elle dit qu'elle veut sensibiliser le public et faire comprendre le syndrome du X fragile et le potentiel des personnes atteintes de cette condition.

« Quand on regarde au-delà du diagnostic, c'est incroyable ce qui se passe ! », dit-elle.

En réfléchissant à un lien unique entre ses enfants, qui ont tous le syndrome du X fragile mais avec différents niveaux d'expression, Karen dit que ses enfants s'aiment, se soutiennent et s'encouragent mutuellement, et qu'ils ont un sens de ce dont l'autre a besoin et comment lui offrir. Elle dit qu'elle ne pense pas que leur famille soit unique à cet égard, mais qu'ils sont très proches et solidaires les uns des autres.

En tant que présidente de la Fondation du X fragile du Canada, Karen dit qu'elle veut sensibiliser et informer les gens sur le syndrome du X fragile partout au Canada, et favoriser la collaboration et la confiance entre les chercheurs, les cliniciens et les familles. Les conférences familiales qu'elle a organisées en Alberta, avec des nombres de participants impressionnants et un impact positif, ont réuni la communauté et mis en évidence des relations réciproques bénéfiques entre ces groupes. Karen croit qu'ils peuvent beaucoup apprendre les uns des autres. Elle dit qu'elle espère changer la narration en se concentrant sur les défis et les déficits du syndrome du X fragile pour mettre en avant les forces et le potentiel des personnes atteintes de cette condition.

La recherche de Karen met en évidence l'expertise et la charge que les parents développent en s'occupant de leurs enfants atteints de maladies rares, et qu'il est important pour eux de prendre soin d'eux-mêmes et de trouver des champions qui peuvent les soutenir.

« Un champion est quelqu'un qui n'attend rien en retour... Les champions que nous avons eus dans notre vie n'attendent rien en retour

et ils sont si importants dans la vie de nos enfants, dans ma vie et dans celle de mon mari, et dans la relation entre mon mari et nous, que sans eux, nous ne serions pas là où nous sommes parce que nous ne pouvons pas le faire seuls et il est si important d'être quelqu'un pour inspirer une participation active et significative à la vie parce qu'à la fin, c'est ce que tout le monde veut. Ils veulent juste ressentir qu'ils ont leur place quelque part ».

L'histoire de Karen est un exemple inspirant de comment l'amour, la curiosité et la résilience d'un parent peuvent conduire à des résultats positifs pour sa famille et sa communauté. Elle espère qu'en partageant ses expériences et sa recherche, elle peut aider d'autres familles vivant avec le syndrome du X fragile et d'autres maladies rares à trouver leurs propres forces et champions. Elle espère également qu'en sensibilisant et en faisant comprendre le syndrome du X fragile, elle peut contribuer à l'avancement de la recherche et des soins pour cette condition.

Les enfants de Karen partagent ce qu'ils aimeraient que les gens sachent sur le syndrome du X fragile :

« Il faut aider les gens, comme les enfants et les médecins, les aider comme le font ma mère et moi. Il faut être heureux et profiter de la vie » **Noah (age 21)**

« Je ne me concentre pas vraiment sur le syndrome du X fragile. Mon arthrite est plus importante pour moi et c'est plus à quoi je pense. Mais si je devais partager, je dirais que pour aider les personnes atteintes du syndrome du X fragile, il faut savoir qu'ils apprennent différemment. Il faut écouter et être patient... Je dirais de ne pas avoir peur de demander de l'aide, d'obtenir de l'aide, de trouver ce qui fonctionne pour vous, et de ne pas abandonner et croire en vous-même » **Sydney (age 17)**

« Quand on a le syndrome du X fragile et qu'on est à l'école ou en classe et qu'on apprend et qu'il est difficile de se concentrer, il faut avoir une bonne attitude en classe » **Ty (age 16)**