

L'HISTOIRE DE LIAM

PORTEUR DE LA DUPLICATION 17q12

Notre fils, Liam, a presque 4 ans et est porteur de la duplication. La grossesse de Liam s'est passée normalement ainsi que ses premiers mois. Quand Liam avait environ 6 mois, j'ai commencé à remarquer que quelque chose clochait. J'en ai parlé à son pédiatre et il m'a dit que je me faisais des idées et que Liam allait parfaitement bien sur son.

Cependant j'ai insisté et puis Liam a commencé à avoir du retard dans son développement. Finalement, les médecins m'ont pris au sérieux et nous ont recommandé un neurologue. Le diagnostic est tombé, Liam avait une hypotonie grave (faible tonus musculaire). Nous avons alors essayé de comprendre pourquoi et après des analyses de sang et une longue attente, on nous a appris qu'il était porteur de la duplication 17q12.

Malheureusement, ce diagnostic suscita encore plus de questions restées sans réponses.

Nous avons alors fait des recherches en ligne, consulté des articles médicaux mais sans y voir plus clair. Un jour nous sommes tombés sur une conférence et nous avons décidé d'y assister. C'était tellement merveilleux de rencontrer d'autres familles qui vivaient la même situation que nous. L'hypotonie de Liam a été prise en charge avec de la physiothérapie. Il présente d'autres symptômes comme un retard de la parole, un retard cognitif léger, retard du développement global, trouble obsessionnel compulsif, anxiété, carence en fer et comportements de recherche sensorielle. Il voit son orthophoniste toutes les semaines et un ergothérapeute une fois par mois. Liam a commencé l'école l'année dernière et son langage s'est beaucoup amélioré.

"Liam est l'enfant le plus heureux du monde et la joie de notre vie. Nous sommes très reconnaissants d'avoir trouvé cette conférence et d'avoir pu vraiment nous y impliquer".

