

TEMOIGNAGES

AISLING (Irlande du Nord) - DIAGNOSTIC DE CUTIS LAXA TYPE II

Ma fille Aisling est née par Césarienne à 37 semaines et demi. Elle pesait 5 livres et 10 onces, mon mari et moi avons trouvé que c'était le plus beau bébé que nous ayons jamais vu. Elle était cyanosée et a du être mise sous tente à oxygène, mais elle a récupéré vite et tout semblait bien aller.

Je me souviens qu'une des sage-femmes était très attentive quand une personne autre que mon mari ou moi prenait Aisling dans ses bras car, à son avis, c'était un bébé fragile. Aisling ne dormait pas bien, je la nourrissais toutes les trois heures et chaque fois qu'elle avalait vraiment, elle rejetait tout aussitôt. Cela me souciait, mais je pensais qu'il fallait juste que je prenne l'habitude de la nourrir et d'être une maman.

Lors d'une visite de contrôle pédiatrique, il fut découvert qu'Aisling avait un ressaut de la hanche et elle fut donc dirigée vers un orthopédiste. Il apparut alors qu'Aisling avait les hanches luxées et elle a été admise à l'hôpital Altnagelvin pour être mise en traction. Agée de 5 semaines, elle était le bébé le plus jeune du service. Ses jambes furent attachées à une barre au-dessus d'elle et les seules parties de son corps qui reposaient sur le lit étaient sa tête et ses épaules. Nous étions très malheureux de la voir ainsi, mais nous l'acceptons parce que nous pensions que c'était pour son bien. Pendant qu'elle était à l'hôpital son état s'est détérioré, elle était très instable et ne se nourrissait pas. Cela m'inquiétait beaucoup et j'en ai parlé, mais il m'a été répondu de ne pas me faire de souci, qu'elle était juste « possessive » et que, à cause de l'angle dans lequel elle était positionnée, c'était difficile pour elle d'avalier. Cela m'avait un peu rassurée, mais l'état de Aisling a empiré au point qu'elle a eu une crise et une éruption est rapidement apparue sur tout son corps. Ce fut alors le branle-bas de combat, elle fut entourée de toute l'équipe médicale et transportée d'urgence dans l'Unité de Soins Pédiatriques Intensifs. Mon mari est resté auprès d'elle pendant qu'on lui faisait une ponction lombaire. Aisling avait une septicémie. Nous avons su plus tard qu'elle avait un reflux rénal, elle devait donc être en infection rénale constante depuis sa naissance.

Nous l'avons finalement ramenée à la maison. Elle était sous antibiotiques pour éviter les infections urinaires. Elle a continué à prendre des antibiotiques pendant 7 ans et malgré deux opérations pour tenter de résoudre le problème elle a continué à avoir des infections urinaires.

Alors qu'elle avait 3 mois, on l'a placée dans un appareil spécial (des bottes reliées à une barre) pour corriger ses luxations de hanches. C'est un moment de ma vie que je n'oublierais jamais. Nous nous relayions avec mon mari pour la surveiller. Elle a pleuré, quasiment non-stop, pendant 3 jours jusqu'à ce qu'elle s'y habitue. En fait, elle avait perdu la voix tellement elle avait crié. Cela nous brisait le cœur de la voir ainsi, mais nous savions que si nous voulions la soigner, il ne fallait pas enlever cet appareillage.

Petit à petit nous prenions conscience que tout n'allait pas bien pour Aisling. Nous courrions d'un service hospitalier à l'autre : orthopédie, pédiatrie, urologie.

Nous avons été dirigés vers le service de Génétique, ce qui s'est avéré être une expérience très traumatisante. On nous a posé toutes sortes de questions sur l'histoire médicale de nos familles et sur notre propre passé médical. Aisling a été examinée, a eu une prise de sang et fut ensuite photographiée sous divers angles. Tout cela a été très dur, mais j'ai surtout été accablée par la froide analyse des « caractéristiques » d'Aisling faite par les généticiens. On m'a donc asséné que « ses yeux sont trop écartés, son cou trop court, elle a une petite bosse en haut du dos, son nez est trop plat, elle a une faible tonicité musculaire dans les mains, la peau sous les mâchoires est trop affaissée, et son abdomen trop protubérant ». La généticienne nous a dit alors qu'elle allait voir à quoi correspondait tout ça, mais j'étais tellement blessée par son examen de Aisling que j'ai refusé d'y retourner, bien que j'ai changé d'avis quelques années plus tard.

Aisling est finalement sortie de son appareillage orthopédique et vers l'âge de 2 ans ½ elle marchait. Elle était très malhabile et avait tendance à tomber souvent. Quand elle a commencé à aller à la maternelle, son institutrice fit remarquer qu'elle avait des difficultés de coordination. A l'école primaire, elle a eu une évaluation par un psychologue et des difficultés d'apprentissage modérées furent décelées. Elle n'était pas capable de suivre un enseignement scolaire normal et nous avons pris la difficile décision de l'envoyer dans une « Ecole Spécialisée ». Aisling était, et est toujours, très heureuse dans son école. Elle est pleine de confiance en elle-même dans les rapports avec les autres, au milieu d'un environnement sécurisant et aimant, mais je ressens que le système éducatif les a laissés tomber, elle et tous les enfants comme elle, parce qu'ils sont isolés des autres enfants « dits normaux » et qui n'ont pas de difficultés d'apprentissage. Je pense qu'il vaudrait bien mieux essayer de donner à nos enfants qui ont des besoins spécifiques une éducation intégrée dans le système scolaire général, tout en prenant en compte leurs besoins spécifiques.

Ma famille nous ayant très gentiment conseillé de retourner à la clinique Génétique et bien que je sois pleine de crainte à l'idée d'y retourner, j'ai compris que je ne voulais pas avoir d'autres « surprises » et qu'il valait mieux savoir à quoi nous attendre dans le futur. Les Généticiens nous ont accueillis de nouveau et nous avons ressenti plus de chaleur humaine lors de ce second entretien. Après une nouvelle série de tests et de photos, la Généticienne a dit qu'elle pensait qu'Aisling était atteinte d'une maladie génétique rare appelée Cutis Laxa Type II. Elle a dit que nous avions de la chance qu'il s'agisse d'une forme légère, mais nous ne nous sentions pas chanceux du tout à ce moment-là. Elle nous a donné quelques pages, photocopiées je suppose dans un livre de médecine, et qui relataient trois cas d'enfants atteints de Cutis Laxa, mais il n'y avait pas de diagnostic à long terme, parce que, nous a-t-on dit, il n'y avait pas assez d'informations sur cette maladie pour pouvoir poser un tel diagnostic.

Durant tout ce temps, nous nous sommes bagarrés pour essayer d'obtenir les aides dont nous avons besoin pour Aisling, mais malheureusement il n'existe pas de groupe de soutien et autant que nous le sachions, personne d'autre, en Irlande, n'est atteint de cette maladie. En grandissant, Aisling devient de plus en plus consciente de ses limites et elle commence à se poser des questions. Pourquoi est-elle comme ça ? Pourquoi il y a des choses qu'elle ne peut pas faire et que son frère et sa sœur font ? L'année dernière nous avons téléphoné à la généticienne parce qu'il n'y avait personne d'autre à qui nous pouvions parler. Nous lui avons dit combien nous nous sentions isolés et demandé si elle pouvait faire quelque chose pour nous. Elle nous a très gentiment parlé d'une organisation appelée « Contact a Family » et cette association nous a vraiment été d'un grand secours. Depuis ce jour, je serais toujours reconnaissante envers Nuala qui m'a écoutée pleurer au téléphone et qui me comprenait implicitement parce qu'elle-même avait un enfant atteint d'une maladie génétique rare. Cette organisation nous a mis en contact avec une famille en France qui a une petite fille atteinte de Cutis Laxa et nous sommes devenus des amis proches, nous entraînant à travers nos larmes aussi bien qu'à travers nos rires.

Plus tard nous avons appris qu'Aisling aurait pu bénéficier d'une allocation et d'aides diverses, mais personne ne nous avait jamais rien dit. Il nous a même été dit que nous n'étions pas allés dans les « bons circuits » pour savoir à quoi avait droit notre enfant. Cela me révolte que, pendant des années, ma fille n'ait pas perçu d'allocations simplement parce que personne n'a pensé à nous en parler, allocations auxquelles elle avait droit et qui nous auraient grandement aidés financièrement parlant. J'ai dû arrêter de travailler pendant toute une période pour m'occuper d'Aisling. Je ne pouvais pas assumer en même temps le fait d'aller travailler et de laisser ma fille dans son école spécialisée. Pendant cette période, j'aurais dû percevoir une Allocation mais comme je n'étais pas au courant je n'en ai jamais fait la demande.

Je pense que le plus grand problème dans tout ça a été que les difficultés d'Aisling étaient toutes prises en charge par des personnes différentes et qu'il n'y a jamais eu de mise en commun des informations pour avoir une vision d'ensemble. Elle a eu un orthopédiste pour ses hanches, un urologue pour ses reins, et un pédiatre pour sa santé en général. Elle a eu un éducateur et un physiothérapeute, une infirmière (récemment pour des problèmes de toilette) et un spécialiste pour les difficultés d'apprentissage et un psychologue scolaire – je pourrais en ajouter encore à la liste mais j'aurais peur de vous ennuyer !! Jamais, à aucun moment, ces personnes n'ont échangé d'informations ni ne se sont intéressés au fait qu'elle voyait d'autres spécialistes, ni même alors que je le leur mentionnais. Ils n'ont jamais été intéressés par le fait qu'échanger des informations pouvait l'aider. Avec une approche tellement fragmentée, on ne peut pas être surpris que le diagnostic n'ait été posé que vers l'âge de 9 ans environ.

Au milieu de tout cela je dois dire que le Généraliste qui suit Aisling nous a été d'une grande aide morale et il a fait tout ce qu'il a pu pour aider Aisling, avec pour résultat qu'elle a établi avec lui un relationnel très chaleureux. Néanmoins, je pense sincèrement que les autres professionnels médicaux n'étaient pas du tout intéressés par l'ensemble du problème d'Aisling, mais uniquement par leur petit morceau du « puzzle ». Ce n'est qu'après la pose du diagnostic d'Aisling que j'ai découvert, par mes propres moyens, qu'elle aurait dû être prise en charge par une Assistante Sociale pour superviser son cas. C'est ainsi que nous avons été laissés seuls au moment où nous avons le plus besoin d'aide.

Pour finir, je dois dire que notre fille est une enfant très heureuse et très sociable, elle nous donne tant de joie et nous l'aimons de tout notre cœur. Souvent les parents qui ont un enfant atteint d'une maladie génétique rare n'ont personne vers qui se tourner pour obtenir l'aide dont ils ont besoin. Cela peut être très frustrant et moralement destructeur. Je suis intimement convaincue que ma famille et moi nous aiderons et accompagnerons toujours Aisling du mieux que nous pourrons – après tout, c'est tout ce dont elle a besoin.

CECILE (France) ROMPRE LA SOLITUDE

En Octobre 1990 est née Cécile. Pendant les deux premières années de sa vie, rien ne laissait supposer qu'elle était atteinte d'une maladie génétique rare. Pourtant, Jean-Louis, son papa, trouvait que sa peau n'était pas tout à fait normale, trop souple, trop lâche, comme si elle était un peu trop grande. Alors, Jean-louis et moi avons décidé de consulter un dermatologue.

Heureusement pour nous, nous avons frappé à la bonne porte : l'HOPITAL SAINT-LOUIS à PARIS. Là, Madame le Docteur BLANCHET-BARDON n'a pas hésité une seconde : Cécile est atteinte d'une maladie génétique rare : La CUTIS LAXA. Après toutes les questions d'ordre médical, notre première demande a été de rencontrer d'autres malades.

Malheureusement, à cette époque, Cécile est le seul cas connu de Madame Blanchet-Bardon et il n'existe aucune Association pour cette maladie. Nous nous retrouvons seuls, face à l'inconnu de la maladie, incapables de partager avec qui que ce soit tout ce bouleversement dans nos vies. Quel avenir pouvons-nous projeter pour notre fille ? Quelles difficultés allons-nous devoir affronter ? Personne ne peut nous aider hors du contexte médical pur. Années difficiles où il nous a fallu apprendre à vivre avec le regard des autres et apprendre à Cécile à être forte face à ces regards. Toutes nos tentatives auprès de différents organismes pour entrer en contact avec d'autres malades restent vaines. Mais je gardais en moi l'espoir qu'un jour peut-être.....

10 Années ont passé depuis la naissance de Cécile. Le TELETHON, que nous suivons fidèlement depuis toujours, installe ses caméras sur l'île de Ré où nous habitons. C'est l'occasion pour nous et surtout pour Cécile de participer plus activement, plus concrètement que par le passé. Elle participe à deux reportages où son dynamisme et sa joie de vivre éclatent au grand jour. La motivation dont Cécile fait preuve nous pousse à reprendre nos démarches pour trouver d'autres malades. L'informatique est entrée depuis peu chez nous et,

grâce à Internet, je trouve enfin sur un site américain de mise en relations de familles la mention de 2 cas de Cutis Laxa (1 au Japon et 1 aux Etats-Unis). Je n'en crois pas mes yeux. Enfin nous ne sommes plus seuls.

Stimulée par cette découverte, je visite d'autres sites et trouve de la même manière 1 cas en Irlande du Nord.

Nous échangeons nos premiers e-mails avec une émotion intense. Des liens d'amitié se nouent. Nous partageons nos rires et nos larmes. Mais nous sommes aux 4 coins du monde et la barrière de la langue ne facilite pas les échanges.

Dans la région d'Angoulême, Mélissa et ses parents ont vu Cécile à la télévision pendant le Téléthon. Depuis 14 ans, ils sont seuls, eux aussi, face à la Cutis Laxa. Ils réussissent à nous faire parvenir une lettre. C'est sur un lit d'hôpital que Cécile apprend qu'elle n'est plus seule en France et elle en pleure de joie.

En Bretagne, Tifenn aussi a vu Cécile. Elle prend contact avec nous.

Nos premières rencontres furent très fortes, pleines d'émotions et de joie.

Grâce à la présence de Cécile dans l'émission « ça se discute », Nathalie et Mireille nous rejoignent.

Nous sommes alors un petit groupe de 8 familles (5 en France et 3 à l'étranger) et nous comptons 9 malades.

Le 11 NOVEMBRE 2001, nous créons « CUTIS LAXA INTERNATIONALE », pour qu'enfin cesse la solitude désespérante des malades atteints de la Cutis Laxa.

Aujourd'hui, d'autres malades nous ont rejoints, en France, aux Etats-Unis, en Belgique, en Iran, en Australie, au Liban, au Mexique, en Corée, en Allemagne, en Espagne,..... D'autres nous rejoindront j'en suis certaine.

JACQUIE (Australie) APPRENDRE A « VIVRE AVEC »

Jacqueline Anne Cowan (Jacquie) a été accueillie dans ce monde par sa Maman, son Papa et son grand frère Elliot le 20 Août 1978 après une grossesse et un accouchement normaux. Elle pesait 3,5 kgs (8 livres, 9 onces). Elle avait une respiration très rapide à la naissance et le médecin a appelé un pédiatre qui a rapidement stabilisé son état. A ce moment-là on nous a dit qu'elle avait probablement avalé un peu de liquide amniotique et que cela devait contribuer à ses difficultés respiratoires. Jacquie a été placée dans une couveuse humide et y est restée environ deux jours. En repensant à cette période, je réalise que l'équipe soignante et le pédiatre soupçonnaient qu'il y avait quelque chose qui n'allait pas mais n'avaient aucune idée de ce que cela pouvait être. A la sortie de la couveuse, sa respiration était encore rapide, mais cela allait. Elle ne pouvait quasiment pas respirer par le nez. Les fosses nasales étaient très étroites. C'est la raison pour laquelle je n'ai pas pu l'allaiter, bien que j'ai vraiment essayé. Jacquie avait les paupières légèrement ridées et sa paupière gauche pendait, mais à part ça, elle semblait aller bien.

Durant les trois mois qui ont suivi sa sortie de l'hôpital, Jacquie n'a pas grossi d'un gramme. Nous avons essayé toutes sortes de laits, y compris le lait de soja, mais rien n'y faisait. Nous la nourrissions toutes les trois ou quatre heures, elle ne semblait pas avoir l'énergie suffisante pour avaler plus à chaque fois. Elle ne profitait vraiment pas. On nous a redirigés vers le pédiatre qui décida qu'il fallait faire des examens supplémentaires pour comprendre ce qui se passait. Nous avons donc passé deux semaines au Royal Children Hospital de Melbourne et un Professeur Généticien (David Danks) a fait une biopsie qui lui a permis de poser le diagnostic de Cutis Laxa. Il nous a dit qu'il n'avait vu qu'un seul autre patient atteint de cette maladie. Il nous a dit également qu'il fallait attendre et voir comment cela évoluerait, mais qu'il pensait que cela irait bien. Quand nous lui avons demandé si il pouvait y avoir des conséquences au niveau cérébral, il nous a répondu que non. On nous a expliqué, très succinctement comment la Cutis Laxa affectait la respiration de même que les autres parties du corps. Notre vécu de cette hospitalisation est très

varié. J'ai passé la plupart de mon temps auprès de ma fille et je dois dire que l'attitude des médecins au chevet des malades (en toutes circonstances) laissait beaucoup à désirer. Il fallait que je me lève et que je me plaigne haut et fort de leur attitude envers Jacquie et moi pour qu'ils nous prêtent l'attention que nous étions en droit d'attendre. Cela a conditionné toutes mes futures attitudes face aux médecins. Je n'ai plus jamais demandé, mais exigé, d'être tenue au courant de tout ce qui était fait, j'ai refusé toute condescendance et toute demande de « me calmer ». Cela a eu des résultats surprenant. Je sais que la plupart d'entre vous ne seront pas surpris d'apprendre que beaucoup de ceux qui travaillent dans les professions médicales n'ont pas aimé être questionné et encore moins d'avoir à donner des réponses. Harvey et moi avons beaucoup de respect pour les Médecins qui ont eu le courage d'admettre qu'ils n'avaient pas de réponses à nous donner, mais ont essayé de nous aider.

Nous avons donc désormais un nom à mettre sur la maladie de Jacquie, mais c'est à peu près tout ce que nous savions. Nous avons donné notre autorisation au généticien pour que Jacquie soit prise en photos à diverses étapes de son développement et qu'elles soient incluses dans son dossier médical, mais quand nous avons demandé d'être mis en contact avec d'autres familles la réponse a été Non. D'une part parce qu'il y en avait très peu et d'autre part que la comparaison des dossiers médicaux ne serait pas une bonne idée.

Durant les trois années qui ont suivi, les progrès de Jacquie ont été très lents, elle était très vive et éveillée, sa respiration s'améliorait mais son tonus musculaire était très faible. Elle a finalement réussi à s'asseoir toute seule à 18 mois et lentement, mais sûrement, a commencé à prendre du poids. Dans l'ensemble, sa santé était plutôt bonne, elle était plutôt sujette aux rhumes de cerveau, mais rien de bien sérieux. Sa paupière tombante a été opérée quand elle avait 4 ans. C'était une opération légère qui s'est passée sans complications . Elle a marché à trois ans et demi. Nous sommes retournés voir le Pr Danks quand elle avait environ quatre ans, il nous a dit qu'il était content de voir ses progrès et qu'elle rattraperait certainement son retard vers l'âge de sept ans. A cette époque, elle a commencé à aller au Jardin d'Enfant à mi-temps et même si cela la fatiguait elle se débrouillait très bien. L'année suivante, elle y est retournée, à plein temps. Nous sommes à nouveau retournés voir le Pr Danks quand elle avait six ans et c'est seulement cette fois-là qu'il nous a dit qu'en fait elle ne rattraperait jamais son retard, qu'elle avait un handicap intellectuel qui était probablement dû à la Cutis Laxa. Nous étions très en colère contre lui et lui avons demandé pourquoi il nous avait dit qu'elle rattraperait son retard vers l'âge de 7 ans. Il nous a répondu qu'au moment où il nous l'avait dit il ne savait même pas si elle survivrait et qu'il avait considéré qu'il y avait suffisamment de choses auxquelles nous devions faire face sans avoir, en plus, à nous faire du souci pour un handicap qui serait permanent. Il n'est pas nécessaire de dire combien cette annonce nous a littéralement dévastés, que faire ? comment faire face ? Comme tous ceux qui ont vécu de tels moments, nous étions anéantis par l'angoisse, la peur de l'avenir. Avoir connaissance de tout cela dès le début aurait fait une différence ? Nous pensons que Oui, parce qu'alors nos espoirs et nos attentes auraient été bien différents. Nous avons ramené Jacquie à la maison et nous avons simplement continué à essayer de faire de notre mieux. Jacquie est allée dans une école spécialisée pendant quelque temps. Puis elle a intégré un programme spécialisé au sein de l'école primaire de notre quartier. Elle y est resté cinq ans et tout s'est bien passé. Elle lisait très bien, l'écriture allait moins bien mais elle était très sociable et tout allait bien. Quand il a été question du collège, nous avons réalisé que c'était beaucoup trop pour elle, mis à part ses difficultés d'apprentissage, le décalage entre elle et ses camarades de classe ne faisait qu'augmenter. Sa puberté physique s'est réalisée à l'âge de 13 ans, de façon normale, mais émotionnellement elle était toujours beaucoup plus jeune.

Je dit souvent que le handicap intellectuel est beaucoup plus douloureux pour elle et pour nous que la Cutis Laxa en elle-même.

A quatorze ans Jacquie a commencé à avoir des crises d'Epilepsie. Elle a eu une crise Grand Mal et deux crises Petit Mal. Elle a reçu un traitement médicamenteux et les crises ne sont pas réapparues.

Elle a maintenant 25 ans et vit hors de chez nous. Elle vit dans un appartement qu'elle partage avec deux autres jeunes qui ont des problèmes similaires aux siens, ainsi qu'avec deux accompagnants. Elle prend le bus et le train pour se rendre au centre d'accueil de jour qu'elle apprécie beaucoup. Elle a la chance d'avoir une santé plutôt bonne. Quelles seront les conséquences futures liées à sa laxité des articulations et des ligaments, nul ne peut le dire aujourd'hui. Il faut attendre et voir venir. Beaucoup de choses ont été difficiles pour elle et continueront à l'être. Faire face à son handicap a été si dur. Jackie n'a aucun problème de communication et est tout à fait capable d'établir des relations avec les autres. Sans l'entourage d'une famille qui l'aime et de jeunes qui sont comme elle, elle aurait été bien isolée. Apprendre à vivre en sachant qu'elle ne mesurera jamais plus que 1,45 mètre (4'9"), qu'elle est différente des autres et que les gens la fixent dans la rue n'a jamais été facile pour elle et pour nous, mais comme pour toute chose nous apprenons à « vivre avec », ce qui ne veut pas dire que cela nous plaît !!!!

Avoir pu entrer en contact avec Cutis Laxa Internationale a été merveilleux. Il est dur de penser que nous avons traversé toutes ces années sans jamais rencontrer ne serait-ce qu'une seule personne qui soit, elle aussi, atteinte de la Cutis Laxa. C'est un grand bonheur pour moi de pouvoir correspondre avec vous grâce à internet et je ne peux qu'encourager tous ceux qui voudraient le faire. Toute ma plus sincère gratitude va vers la Famille Boiteux pour tous les merveilleux efforts qu'elle a fait pour nous permettre de nous regrouper.

KATY (USA) , MA FILLE EST UN CADEAU RARE

Ma fille, Katy Carta, âgée de 14 ans, est la meilleure personne que je connaisse. C'est une belle jeune fille. Elle a bon cœur et est attentive aux autres. Elle a une multitude d'amis. Elle a aussi un grand sens de l'humour. Elle a aussi le don d'avoir une grande maturité, supérieure à son âge.

Quand des gens qui ne la connaissent pas la fixent dans la rue, cela me rappelle qu'elle a aussi un autre don rare : la Cutis Laxa.

J'essaie de lui expliquer que, d'une certaine manière, c'est un don. Je lui dit qu'elle est réellement une belle jeune fille pour les personnes qui la connaissent et qui l'aiment et que l'opinion des autres personnes n'a aucune importance.

Pour toute réponse, Katy me regarde comme si j'étais folle. Il est vrai que je ne suis pas celle qui vit avec le regard des autres fixé sur moi. Nous aurions aimé déménager, mais nous ne pouvons pas faire ça à Katy. Cela voudrait dire pour elle de changer d'école et d'avoir, de nouveau à affronter tout « ça », à affronter des inconnus.

Katy rentrera au lycée en Août prochain. C'est une étape difficile pour n'importe quel enfant. Cependant, je dois croire que Dieu sait où est Katy et qu'il continuera à mettre sur son chemin des amis qui l'aideront à traverser les épreuves auxquelles elle devra faire face.

Pour rien au monde je n'aurais voulu vivre ma vie sans avoir la chance de connaître Katy. Elle est un cadeau rare pour moi, dans ma vie.

SIMON (Canada) LE BONHEUR DE SE « RECONNAITRE »

En mars 2004, j'ai appris que mon fils de 2 ans était atteint du syndrome de la Cutis Laxa. N'ayant aucun détail accompagnant le diagnostic, j'ai fait une recherche sur Internet, ce qui m'a mené au lien de l'association de la Cutis Laxa. Le site m'a donné beaucoup

d'informations au sujet de la maladie. Suite à cela, j'ai envoyé un courriel à madame Boiteux me sentant isolée et triste. Celle-ci, bien qu'à des kilomètres de distance, a su me renseigner, me sécuriser et m'accompagner dans l'acceptation de la maladie de mon fils.

Après plusieurs mois d'échange par courriels, au mois d'octobre 2005, monsieur et madame Boiteux, nous ont invités, mon fils et moi à venir assister à l'assemblée générale annuelle de l'association Cutis Laxa Internationale à La Rochelle en mai 2006. Cette invitation allait enfin nous permettre de rencontrer des gens qui vivent une situation semblable à la nôtre.

Après 24 heures de voyage et 6 heures de décalage horaire, nous sommes arrivés, Simon, son papa et moi, heureux de pouvoir vivre l'expérience extraordinaire de voir la France, de rencontrer des gens atteints de Cutis Laxa et leur famille et de participer à l'assemblée.

À mon avis, toutes les personnes concernées devraient s'impliquer pour briser l'isolement, faciliter la vie des personnes atteintes et pour faire avancer les recherches en génétique. En ce sens, l'Assemblée nous a aussi permis de connaître les gestes et actions posés par les chercheurs. De plus, on nous a rappelé l'importance de faire nos prélèvements sanguins, puisqu'une piste de solution est actuellement explorée.

Nous sommes maintenant sur le chemin du retour avec des souvenirs plein la tête et de nouveaux amis dans le cœur. Je souhaite remercier Marie-Claude, Jean-Louis et Cécile Boiteux qui nous ont accueillis comme des membres de leur famille. Merci mille fois, de nous avoir fait vivre cette émouvante aventure. Simon a enfin pu se reconnaître dans le visage d'autres personnes.

Au plaisir de vous revoir tous bientôt, Josée et Simon... du Canada

LAURA (USA) Wow ! On parle de déni... Etait-ce bien ça ?

Ma fille, Laura qui a maintenant 19 ans, a la Cutis Laxa. Nous habitons à Tulsa (Oklahoma). Elle est née à Plano (banlieue de Dallas, Texas) et notre pédiatre a été très inquiet dès qu'il l'a vue parce qu'elle était si différente..... elle ressemblait à un chiot Sharpei. Elle avait une peau très flasque et plein, plein, plein de plis.... Je l'appelais la Petite Vieille Dame de Plano. Son visage avait des caractéristiques inhabituelles, sa fontanelle était très grande, même son crâne était bizarre,..... Elle avait des yeux inhabituels, ses bajoues pendantes étaient drôles à voir. Elle ne ressemblait pas du tout à mes trois autres enfants. Je **savais** qu'elle était différente, même si je refusais de l'accepter, et plus encore de l'admettre. Mon pédiatre était surtout soucieux de sa peau. Il m'a dit que si elle avait été un bébé né après le terme alors son apparence ridée et vieillie serait normale, mais, comme elle était née avec 8 jours d'avance, cela l'inquiétait. Il a demandé à d'autres pédiatres de l'examiner et ils lui ont tous dit qu'il dramatisait et qu'elle allait simplement se remplir, « grandir dans sa peau ». Notre pédiatre pensait qu'elle avait peut-être le Syndrome de Turner. Mais mon Gynécologue Obstétricien a dit que ce n'était pas possible puisque mon amniocentèse montrait bien les deux chromosomes X et que si elle avait le syndrome de Turner il n'y en aurait qu'un. A la visite de contrôle de 6 semaines, mon pédiatre m'a demandé de satisfaire à un de ses « caprices » et d'emmener ma fille voir un Généticien Clinicien du Centre Hospitalier Universitaire du Texas, à Dallas. Il m'a dit qu'il avait vu des centaines de bébés, il savait donc à quoi les bébés normaux ressemblaient, mais elle, ma fille, avait un visage aux « traits inhabituels ». Nous y sommes donc allés, mon mari et moi, et j'étais totalement convaincue que mon pédiatre était cinglé, qu'il ne savait pas de quoi il parlait, et que ces généticiens allaient me dire que mon docteur racontait n'importe quoi.

Mon Dieu, comme j'avais tort ! Au lieu de ça, je me suis entendu dire que j'avais un médecin « très pointu », que oui il y avait quelque chose d'anormal, mais qu'ils n'avaient aucune idée

de ce que c'était. J'avais apporté des photos de mes 3 autres enfants, tous des garçons, dont deux sont des vrais jumeaux. J'avais également apporté les résultats de l'amniocentèse que j'avais faite pour les jumeaux et ceux de l'amniocentèse faite pour Laurie. Et aussi des photos des trois garçons (l'aîné venait d'avoir 5 ans et les jumeaux avaient 19 mois)..... J'étais sûre et certaine de pouvoir prouver aux docteurs que ma petite fille allait très bien. Je ne m'attendais pas du tout à ce qu'ils me disent que mon pédiatre était « très pointu », je voulais encore moins l'entendre. Wow ! On parle de déni... Etait-ce bien ça ?

Bref, ils ont sorti des livres avec des photos de bébés et d'enfants atteints de tous ces syndromes bizarres dont on n'entend jamais parler. Ils pensaient qu'elle était peut-être le 8^{ème} cas dans le monde atteint de cette maladie, mais ils n'en étaient pas sûrs. Ils l'ont prise en photo à plusieurs reprises et nous avons dû signer des formulaires autorisant l'utilisation de ces photos n'importe où. J'imagine que Laura est dans un livre de médecine, quelque part... Ils ont envoyé ses photos à des spécialistes en génétique, ainsi qu'à des dermatologues, partout dans le pays car ils soupçonnaient que cela avait quelque chose à voir avec sa peau. Ils voulaient que rencontre la médecin-chef du service de Dermato Pédiatrie, mais elle était en congé de maternité. Nous avons donc dû attendre qu'elle reprenne son travail. Ils ont envisagé de lui faire des tests.....ainsi qu'à moi..... pour voir si les résultats correspondaient bien à ceux de l'amniocentèse. Mais après avoir comparé ses chromosomes à ceux de ses frères jumeaux, ils ont dit qu'il était évident que les 3 bébés faisaient partie de la même fratrie. Ils avaient pensé que peut-être, d'une manière ou d'une autre, c'était **mon** liquide qui avait été extrait au lieu de celui dans lequel elle baignait dans mon ventre, et donc que les chromosomes qu'ils examinaient étaient en fait **les miens** au lieu des siens.

Nous sommes finalement allés voir la Dermato Pédiatre quand Laurie avait 3 mois.....Quand je suis entrée dans la salle d'examen avec mon bébé, il y avait 8 médecins qui nous attendaient pour l'examiner. Ils revenaient tout juste d'un congrès de génétique qui avait lieu à San Diego, et chacun d'entre eux, après l'avoir juste regardée, a dit « C'est une Cutis Laxa ». Ils ont parlé de lui faire une biopsie de peau, mais y ont finalement renoncé car, ainsi qu'ils l'ont dit, il était « évident » qu'elle avait une Cutis Laxa. Ils m'ont dit aussi que vers l'âge 6 ans elle devrait avoir « grandi dans sa peau » et que, si ce n'était pas le cas, on pourrait faire de la chirurgie réparatrice pour « la retendre ». Il ne nous restait plus qu'à attendre et voir comment elle allait se développer et grandir. **Il n'y avait aucun traitement pour la Cutis Laxa.** Ils m'ont dit aussi qu'elle aurait peut-être un retard mental, que souvent les malades atteints de Cutis Laxa avaient toutes sortes de problèmes internes tels que des problèmes hépatiques et pulmonaires, que de nombreux patients ne vivaient pas au-delà de 40 ans, etc. Qu'il nous fallait juste la surveiller pour voir si, hormis les questions évidentes de sa peau, d'autres symptômes se développaient. **Ils m'ont expliqué que la Cutis Laxa est GENETIQUE. On ne la développe pas, ce n'est pas une maladie que l'on peut attraper , c'est génétique et on naît avec .** Je n'ai jamais entendu parler de quelqu'un ayant une Cutis Laxa qui ait été diagnostiqué à l'âge adulte..... on l'a dès la naissance. Les bajoues sont une indication majeure, de même que la peau relâchée, pendante, le retard mental, etc..... Qu'est-ce que la Cutis Laxa ? Une peau n'ayant pas d'élasticité, et c'est un dérivé du Syndrome d'Ehlers-Danlos.

Elle ne s'est pas assise avant l'âge de 13 mois, n'a pas marché à quatre pattes avant 15 mois, et quand elle avait 18 mois, le pédiatre était inquiet parce qu'elle ne marchait pas. Il était aussi inquiet parce que sa fontanelle était toujours très large et couvrait toute la surface de son crâne. Il m'a envoyée voir un neurologue qui m'a demandé pourquoi je venais le voir alors que ma fille courrait partout à quatre pattes. Il m'a renvoyée voir les généticiens qui ont dit qu'elle était lente à cause de la Cutis Laxa, lui ont fait un test de « Denver » et ont dit qu'elle était parfaitement normale et qu'elle marcherait d'ici 2 mois. C'est ce qui s'est passé 6 semaines plus tard et aujourd'hui il n'y a aucune raison de penser qu'elle n'a marché qu'à presque 21 mois. Sa fontanelle ne s'est fermée que vers l'âge de 5 ans.

En grandissant, Laurie a eu de nombreux soucis de santé. Elle a eu de gros problèmes de sinus.... Elle a même eu 3 opérations en moins de 4 mois, avec une sonde mise en place pendant 4 mois ½. Elle a eu la chance d'avoir été acceptée dans le programme Shriner's Hospital et elle est une patiente de l'Hôpital Shriner de Chicago où elle a eu 3 opérations. Elle a eu une opération de chirurgie réparatrice sur le visage car la partie située entre ses deux yeux était plate et il n'y avait pas de « pont » en haut de son nez. On lui a réduit l'espace entre les yeux et créé un pont, ainsi que réaligné le menton. Elle a également eu une opération de chirurgie réparatrice au niveau du ventre ! Elle venait juste d'avoir 17 ans et elle avait ce genre d'opération, Dieu que j'étais jalouse ! Qu'est-ce que cela avait de bizarre ? J'étais celle qui avait eu 3 bébés en moins de 2 ans et c'était elle qui se faisait retendre la peau du ventre ?!!! Ils lui ont enlevé près de 2 livres de peau sur le ventre et elle est maintenant la fière propriétaire d'un ventre plat et elle ressemble à n'importe quelle adolescente normale. Sa peau est encore très relâchée, elle se fait très facilement des bleus et développe de gros hématomes si elle se cogne la jambe ou le bras au niveau des os. Nous avons failli la perdre quand elle avait 5 ans. Elle était tombée et fut mal diagnostiquée d'une fracture du crâne. Elle a commencé à saigner entre le crâne et la peau....un hématome subgaleal majeur qui faisait tellement enfler son crâne qu'elle ressemblait à ET.

Nous avons déménagé de Plano à Tampa quand elle avait 4 ans et elle a été suivie par un Généticien à l'Université de Floride du Sud. Puis nous avons déménagé à Tulsa quand elle avait 9 ans et là le Généticien a pensé qu'il y avait quelque chose d'autre qui n'allait pas chez elle, que ce n'était pas seulement la Cutis Laxa. Il a fait toutes sortes de tests sanguins et a finalement conclu que c'était simplement..... la Cutis Laxa..... et le médecin-chef du service de Génétique m'a dit que c'était le cas de Cutis Laxa le plus léger qu'il ai jamais connu. Il est entré en contact avec son collègue de Tampa à l'Université de Floride du Sud (désormais son ex-généticien) et ils sont arrivés à la même conclusion. Elle n'a développé aucun des autres symptômes qui nous avaient été décrits lors de la première visite quand elle avait 3 mois, et nous en sommes bénis et reconnaissants..... jusqu'à maintenant.

Maintenant elle est suivie par un généticien de l'Hôpital Shriner de Chicago. Elle a beaucoup de chance car il a trouvé un chercheur à l'Université Washington de Saint Louis qui étudie la Cutis Laxa et a accepté de d'étudier le cas de Laura. Nous avons donné des prélèvements sanguins et il l'étudie, elle, ainsi que son père et moi, afin de déterminer

- a) Quel est le type de Cutis Laxa dont elle est atteinte
- b) Si son gène est dominant ou récessif, car c'est vital pour elle de le savoir pour qu'elle puisse déterminer si elle aura des enfants ou pas.

Dites-moi si je peux être d'une aide quelconque. Moi, je n'avais personne. Personne qui comprenne ou qui ai jamais entendu parler de la Cutis Laxa, à part les médecins. Il y avait une association pour le Syndrome d'Ehlers-Danlos à Tampa, mais aucun de ses membres n'avait la Cutis Laxa.

Il y a plusieurs années nous avons trouvé Angela Glazener simplement parce que mon fils a vu son histoire à la Télé. Cela nous a ouvert des horizons nouveaux. Et ma fille.....qui pensait qu'elle était totalement seule....frissonnait de joie à l'idée qu'il y en avait d'autres, quelque part, qui étaient comme elle. Angela Glazener et son fils ressemblent beaucoup à Laurie telle qu'elle était avant ses opérations de chirurgie réparatrice. Parfois, quand je vois des photos d'enfants que l'on soupçonne être atteints de la Cutis Laxa, je ne pense pas qu'ils l'ont parce qu'ils n'ont pas les mêmes caractéristiques de traits de la face, les bajoues, etc... Mais qu'est-ce que je sais ? Je suis juste une Maman qui a été exactement là où vous en êtes et qui veut des réponses. Je les attend toujours.

Mon plus grand bonheur aujourd'hui est de voir comme ma fille est jolie et de regarder sa joie de se sentir belle pour la première fois de sa vie.

TIFENN (France) VIVRE AVEC LE REGARD DES AUTRES

Déjà toute petite je me rendais bien compte que je n'étais pas comme les autres enfants, l'entrée à l'école me l'a vite confirmé, c'est à partir de là que les problèmes commencent, que les questions se posent et que le sentiment d'injustice intervient. Ma mère étant atteinte également, les moments de discussion autour de ce sujet étaient très durs, elle aussi était dans l'ignorance de sa maladie, mais pour elle c'était une affaire classée, il fallait vivre avec point. Néanmoins elle m'a fait voir plusieurs médecins et à chaque fois la même réponse ; nous ne connaissons pas cette maladie, nous avons donc été orientés vers des dermatologues, mais la réponse était la même, nous avons eu comme seule consolation, je cite : « Chacun à sa croix à porter, certains ont un gros nez, et bien vous vous avez des rides... ».

Le plus dur à vivre dans cette maladie ; c'est le regard des autres, les moqueries des enfants, mais aussi des adultes..., et le fait de ne pas pouvoir vivre une enfance puis une jeunesse normale, on se retrouve involontairement projeté dans un monde d'adulte, on saute une étape... normalement la plus belle, celle des rencontres et de l'insouciance .

Enfant, on me traitait de vieille, grand-mère, sorcière etc... Plus tard, en grandissant, c'est beaucoup plus subtil mais cela fait toujours aussi mal. C'est une maladie où il faut toujours se justifier, à l'école, au travail, partout où vous montrez votre carte d'identité, à chaque fois qu'on vous pose la question ; quel âge avez vous ?

Je ne sais pas si les gens se rendent compte à quel point ils peuvent être blessants avec leur question, pire leur étonnement insistant, mais difficile ! de se justifier sans nom et sans réelle connaissance soi-même sur le sujet.

Enfin, c'est par un beau jour de 2001 que j'ai vu Cécile à la TV pendant le Téléthon et quand je l'ai vue, je ne peux pas expliquer ce que cela m'a fait, moi qui me croyais seule dans ce cas avec ma mère ! j'ai cru me voir et j'ai tout de suite su qu'il s'agissait de la même maladie, ensuite j'ai donc consulté l'AFM afin d'obtenir les coordonnées de la famille Boiteux, pour être enfin diagnostiquée par le professeur Stalder à Nantes.

Aujourd'hui, je connais ma maladie, et j'apprends toujours à vivre avec, avec des hauts et des bas mon pire ennemi ; le miroir. Mais à côté de cela, je vis comme quelqu'un de tout à fait normal, cela ne m'empêche pas d'être épanouie, d'avoir des amis et un mari qui m'aide beaucoup dans l'acceptation de cette maladie.

Maintenant une autre question se pose, celle d'avoir des enfants sachant que nous avons 50% de risque d'avoir un enfant atteint, alors, doit-on prendre le risque d'infliger cette maladie, ou bien, la vie vaut-elle le coup d'être vécue malgré tout ?...

TIFENN (France) 2^{ème} Journée d'Information sur la Cutis Laxa

Quel beau week-end...

Pouvoir se voir, enfin, autrement que sur des photos et surtout échanger nos parcours, nos vécus avec une grande compréhension et beaucoup d'émotion.

Apprendre, grâce aux intervenants, sur notre maladie, sur l'évolution de la recherche et réaliser concrètement qu'on ne nous oublie pas, que la recherche progresse et à quel point il est important que tout le monde se mobilise, aussi bien la médecine que les malades. J'ai appris également qu'il faut respecter le choix et le cheminement de chacun en faisant preuve de tolérance.

Durant ce week-end, je me suis sentie particulièrement à l'aise, bien dans ma peau, parce que je me savais au sein de personnes averties qui connaissaient la maladie, je n'ai donc pas eu à me justifier sur mon âge, ma différence et cela est vraiment appréciable. C'est pour cela qu'il est important de faire connaître les maladies rares, pour nous aider à vivre plus facilement car je pense que c'est aussi par l'information que l'on arrivera à changer le regard et la maladresse des gens.

Ce week-end m'aura fait énormément de bien sur le plan moral ; Je repars « boostée », plus sûre de moi, plus motivée peut-être aussi à m'investir.

Après un week-end comme cela les au revoirs sont, là aussi, chargés d'émotion, on repense à tout ce qu'on a vécu seul, puis notre première rencontre qui a mis fin à l'isolement. Se quitter c'est aussi dire au revoir à des amis très chers et cela va au delà des mots car nous avons tous un lien qui nous unit, ces gênes, qui font que nous appartenons en quelque sorte à la même famille.

C'est pour cela qu'il faut que Cutis Laxa Internationale continue son chemin, ensemble... pour nous mais aussi pour tous ceux qui auront besoin de nous. Qu'ils aient la chance eux aussi de trouver une famille.

Tifenn

Le 16 Mai 2006

TÉMOIGNAGES DE MALADES PRÉSENTS AUX JOURNÉES DE 2008

PARIS 9 ET 10 MAI

TIFENN et son mari YOHAN (France)

Paris, 10 Mai 2008

L'émotion est toujours aussi grande à chaque retrouvaille, nouvelle rencontre, on se regarde, on s'embrasse, pas besoin de mots pour comprendre toute l'intensité des sentiments

J'ai trouvé la journée d'information très intéressante avec des intervenants très sympas, clairs et humains. J'ai apprécié le passage sur la prise en charge psychologique du patient et de son entourage par le Docteur Bodemer.

Je suis contente d'entendre que pour certaines personnes une prise en charge psychologique est nécessaire, peu importe le degré d'atteinte. En ce qui me concerne j'ai souvent entendu : « *Il y a pire, tu peux vivre avec, c'est pas vital et puis t'as pas grand-chose* » ; non, je fais juste 20 ans de plus, mais dans cette société où tout est fondé sur le paraître et la jeunesse.....facile à dire..... J'aimerais bien les voir celles qui pleurent dès qu'elles ont un petit bouton sur le nez ou une petite ride qui apparaît (désolée, j'avais besoin de me défouler). Certes il y a des cas plus difficiles à vivre que d'autres, je le reconnais, mais il n'y a pas de degrés pour les insultes et les moqueries.

Le ressenti et la souffrance morale, surtout quand on est enfant, à mon avis c'est le même.

Bref, on a toujours banalisé, minimisé, ce que j'avais et rarement entendu et compris mon malaise. C'est pourquoi j'ai beaucoup pleuré durant l'intervention du Dr Bodemer, j'avais l'impression qu'elle disait ce que j'ai « ravalé » pendant des années : « Tu as le droit de souffrir, ce n'est pas rien, tu as le droit d'être entendue et aidée ».

Le témoignage de Nathalie, très poignant, bien tourné, avec toujours une dose d'humour.

Quel parcours..... quelle force aussi. Là aussi beaucoup d'émotion....

J'ai bien aimé quand elle disait « je ne vais pas me promener avec une pancarte pour dire mon âge, qui je suis, ce que j'ai ». C'est pourtant ce qu'on aurait envie de faire. Pour ma part je me suis souvent fait la réflexion. On a envie de dire : Mais je suis jeune moi aussi, je suis comme vous. En fait on est comme enfermé dans quelqu'un d'autre, et on aimerait être vu tel que l'on est vraiment et pas comme l'image que nous renvoie le miroir

Dur dur le passage sur l'éthique et le choix d'avoir des enfants ou pas.... Forcément ça renvoie des choses.....

C'est pour cela qu'il faut faire passer notre message, c'est comme cela que nous arriverons à changer le regard des autres. Comme je dis souvent, il y a plus de maladresse que de méchanceté ; les gens sont méchants quand ils ne savent pas.

Alors encore merci Marie-Claude et tous les autres pour toute cette énergie dépensée pour l'association, merci de nous sortir de l'isolement, de nous faire nous rencontrer. C'est grâce à ce dévouement que la recherche avance et qu'on peut garder l'espoir pour nous et pour nos enfants

SIMON et sa maman, JOSEE (Canada)

Email du 17 Mai 2008

Bonjour à tous, voici quelques uns de nos souvenirs de l'assemblée. Ce fût une immense joie de vous revoir et un immense chagrin de vous quitter. Heureusement les photos restent.

Je vous embrasse tous,

Josée xx

MAGALI (France)

Email du 29 Mai 2008

Bonjour Marie-Claude, Je pensais à vous mais vous m'avez devancée... Pardon de mon silence. Je sais tout le repos qu'il vous fallait. Je n'ai pas parlé de votre rassemblement, mais c'est une chose merveilleuse que votre association existe. Il y a une chose dont je suis absolument sûre, le bénéfice que j'en retire, vous allez rire, le soulagement quantifiable, c'est que je ne suis plus instinctivement à me demander si telle crème X de beauté n'est pas la réponse à mon - notre problème. Cela m'a amusée de constater mon soulagement, car c'était épuisant.... Plus sérieusement, je vois la vie un peu différemment à présent : comme l'a dit je ne sais plus quel sportif : « de quoi que la vie soit faite, continuer à apprendre ». J'avais un peu perdu cette notion. Elle qui est une grande partie de mon équilibre, de mon espoir.

VICENTE, sa maman BEGOÑIA et son papa, VICENTE (Espagne)

Email du 8 Juin 2008

Bonjour chère Madame Boiteux, j'ai reçu votre message mais je n'ai pas eu le temps de répondre. Pardonnez-moi.

Moi et ma femme Begoñia sommes très heureux de notre voyage à Paris pour les Journées de la Cutis Laxa. Nous pouvons recueillir des toners et des cartouches d'encre à mon travail pour recycler et nous pourrions envoyer de l'argent à l'association régulièrement, je vous informerais dans mon prochain email.

Je vous joins des photos de notre séjour à Paris et le questionnaire que vous m'avez envoyé.

Avec toute mon affection

Vicente H. Gomez Jimenez

NIAMH et ISABEL, leur maman, TRUDY et leur papa DOMINIQUE (Grande Bretagne)

Email du 12 Juin 2008

Bonjour Marie-Claude, j'espère que tout va bien. J'ai plein de souvenirs heureux de Paris qui resteront avec moi pendant encore très longtemps. Mon ami et moi commençons à faire quelques collectes de fonds dans des fêtes locales et nous avons besoin de matériel pour promouvoir l'association. Par exemple une bannière, plus de brochures et des boîtes de collecte. Que pouvez-vous faire ?

Amitiés

Trudy

MAVERICK , sa maman , DONNA et sa sœur Kaitlyn(Australie)

Email du 16 Juin 2008, auquel était joint le témoignage ci-après

Bonjour tout le monde. Juste un petit mot rapide pour vous dire que nous allons bien et essayons de reprendre le cours normal des choses. Kate, Mav et moi avons vraiment apprécié notre séjour au-delà des mers! Nous avons vu tant de choses, et appris tant de nouvelles choses. Cette expérience me sera bien utile pour de futurs voyages ! Par exemple, ne résider que dans des Formule 1. Ils ne sont pas chers et très propres. La seconde chose, c'est d'avoir un plan et des itinéraires. Un voyage bien organisé c'est tellement mieux.

Mav semble réussir mieux à l'école car j'encourage son travail scolaire en étant attentive à ses progrès. Je vais à l'école avec lui deux fois par semaine et une fois par semaine il travaille à la maison. J'essaye de lui

apprendre à ne pas se laisser distraire car plus on grandit plus les études sont difficiles. J'ai appris beaucoup de choses sur le comportement de Maverick durant notre voyage, cela a beaucoup amélioré notre relation et son comportement à l'école. Rencontrer d'autres enfants ayant les mêmes difficultés que lui a aidé Mav à mieux les gérer. Cependant tous ses nouveaux amis lui manquent maintenant.

Katie a pris de l'assurance depuis notre voyage. Elle a désormais plus confiance en elle car elle a des sujets de discussion très intéressants avec ses pairs et de beaux souvenirs à partager avec ses amis.

En ce qui me concerne, j'essaie encore de me remettre dans le cours de ma vie quotidienne car mon horloge interne a été un peu perturbée par le voyage. Est-ce une question d'âge, Huh ?

Tout s'est bien passé pour Dion et Krystal qui étaient chez ma mère pendant que j'étais partie, mais maintenant ils restent un peu plus dans mes jupes, et Krystal a un peu plus d' "accidents" qu'avant, mais ils sont contents que nous soyons rentrés.

Merci à tous ceux qui nous ont aidé pendant le voyage. A travers Cutis Laxa International, ceux qui nous ont prêté de l'argent pendant le séjour, ceux qui nous ont ouvert leur maison, ceux qui ont signé les papiers, ceux qui ont gardé les enfants et tous les amis avec qui nous avons passé de si bons moments là-bas.

Merci à tous.

Avec toutes nos pensées et notre amitié, Donna et les enfants.

Témoignage de Donna

Notre voyage pour aller voir la Tour Eiffel

Kaitlyn, Maverick et moi sommes partis à Paris avec Singapore Airlines pour que Maverick rencontre d'autres personnes atteintes de la même maladie de peau que lui.

Dans les très gros avions il y avait de petits écrans dans le dossier des sièges, ainsi que des écouteurs et un clavier de contrôle qui permettait de choisir ce que l'on voulait regarder ou de jouer sur Nintendo.

Nous avons une correspondance à Singapour. Notre premier vol a duré 8 heures et le second 12 heures. Maverick s'est un peu ennuyé durant le premier vol et il a eu très mal aux oreilles durant la descente et l'atterrissage. Kate était très excitée de faire son baptême de l'air. Quand nous sommes arrivés à l'aéroport Charles de Gaulle à Paris, la première chose que nous avons vue c'est un Mc Donald's. Au moins nous connaissions le menu.

De la fenêtre de notre chambre à l'Hotel Brancion nous pouvions voir les rues en bas. C'était amusant de regarder les gens aller et venir. Tout le monde parlait français mais je ne connais pas cette langue, aussi nous avons beaucoup utilisé la « langue des signes » et montré du doigt ce que nous voulions.

Maverick a rencontré des petits garçons qui lui ressemblent beaucoup. Il y avait Simon venu du Canada, Karl d'Allemagne et Vincent d'Espagne. Deux sœurs venues d'Angleterre étaient là aussi. Nous parlions la même langue qu'elles! Bien que les enfants parlent des langues différentes, ils ont très bien joué ensemble. Les sourires parlent toutes les langues.

Tous les immeubles dans Paris sont très hauts et ils ont tous tellement de cheminées. Il y a de magnifiques ponts sur la Seine.

Nous avons eu un Diner-Croisière, vu Notre Dame et beaucoup de ponts avec de magnifiques statues. Le plus extraordinaire de tout c'était la Tour Eiffel dont les lumières scintillent dans la nuit.

Quand nous sommes allés voir la Tour Eiffel durant la journée, nous avons été ébahis de voir comme elle est haute. Nous avons pris des photos pour le montrer à nos amis. Mav et Kate ont fait du manège. Nous avons mangé de délicieuses glaces.

A l'origine, la Tour Eiffel a été construite pour l'exposition universelle de Paris en 1889 et c'est le plus haut monument de Paris. Environ 81 étages !! Elle tient son nom de celui qui l'a construite : Gustave Eiffel. A la fin de l'exposition, les parisiens ont décidé qu'ils aimaient bien ce point de repère et ils l'ont gardée.

Nous n'avons pas monté les escaliers jusqu'au premier étage car la file d'attente était trop longue et nous devions aller au rendez-vous médical après avoir vu la Tour.

Il y a 328 marches jusqu'au premier étage et encore 340 marches jusqu'au second.

Tout en haut de la Tour Eiffel il y a une grosse lumière qui tourne comme un phare, mais ce n'est pas un vrai phare, C'est simplement pour que les gens dans Paris voient la brillante tour.

La nourriture est délicieuse en France, mais elle ne semble pas aussi fraîche que chez nous. Ils coupent la viande différemment. Il n'y a pas de lait frais. Je n'ai pu acheter que du lait longue conservation qui n'a pas aussi bon goût.

http://www.tour-eiffel.fr/teiffel/uk/ludique/espace_enfant/index.html voici un endroit à visiter pour en apprendre plus sur la Tour Eiffel.

Nous avons rencontré des gens merveilleux et nous avons maintenant des amis dans le monde entier. Nous étions très fatigués quand nous sommes rentrés à la maison, mais nous avons plein de souvenirs que nous garderons pour toujours.

Donna, Kate et Maverick Walker

SAINT LOUIS (MISSOURI) 20 ET 21 JUIN

NATHALIE (France)

Mon voyage à Saint-Louis, MISSOURI, Etats-Unis.

Ce voyage fut rempli de grandes émotions pour beaucoup de raisons. Déjà, c'était la 1ere fois que je prenais l'avion et le 1^{er} décollage me mit l'estomac à l'envers, néanmoins la vue du haut est splendide. J'avoue qu'après 12 heures de trajets, je fus très contente de poser les pieds à terre. Nous sommes arrivées à l'Hôtel le jeudi 19 Juin à 19 h 30, (2 h30 du matin, en France) avec Marie-Claude.

Les familles Américaines qui avaient organisé ces 3 jours à Saint-Louis, nous ont accueillies dans le Hall de l'Hôtel. Nous étions une dizaine de malades. Dès le 1^{er} soir, je rencontrai Laura, 21 ans, qui avait la même particularité à ses mains que moi. Ce fut très troublant de joindre nos 2 mains et de constater nos similitudes. Le vendredi, nous avons rendez vous à l'Hôpital de Saint Louis avec le médecin et chercheur Zsolt Urban, pour une journée consultation Cutis Laxa, avec pleins d'examen, tels que prélèvements de peau, électrocardiogramme, prise de sang, photos, cela ne se fit pas sans mal et souvenirs douloureux de l'enfance, en ce qui me concerne, mon dernier prélèvement de peau, daté de l'âge de 5 ans, à ce moment là on ne faisait pas d'anesthésie locale. Zsolt Urban est un médecin très gentil et très humain, ainsi que toute son équipe. Une grande émotion m'envahit quand Zsolt Urban me confirma que je n'avais qu'une Cutis Laxa, car étant un peu atypique, jusque là, dans nos cas recensés nous avions pas de malade qui ait une fragilité osseuse. Or, lui, il connaît 2 cas en Hollande. Il est vrai qu'après 36 années d'errance de diagnostic, je reviens rassurée et me sentant beaucoup moins seule. Le samedi matin fut une conférence sur La Cutis laxa avec Zsolt Urban ainsi que toute son équipe, le pneumologue, cardiologue, Marie-Claude intervient également pour parler de notre association Cutis Laxa Internationale et voir les modalités d'une « branche » aux U.S.A. Nous avons ensuite partagé un lunch tous ensemble, Le samedi après midi nous avons « quartiers libres » nous sommes allées découvrir un peu Saint-Louis avec Patti, maman de Marissa.

Nous nous sommes tous retrouvés ainsi que Zsolt, le samedi soir pour partager notre dernier repas « typiquement américain ». Moment toujours très agréable pour partager des moments de nos vies respectives. Le dimanche matin fut l'heure des larmes lors de nos « au revoir » avec les familles américaines qui ont été d'une grande gentillesse avec nous.

Je conclurai en disant que notre maladie est rare certes mais que nous avons une grande chance c'est d'avoir auprès de nous des médecins et chercheurs Français ainsi qu'Américains d'une rare gentillesse et d'un grand humanisme. Un grand merci à eux et « Thank You » aux familles américaines.

« Thank you », Nathalie

PATTI, maman de Marissa (New Jersey)

Email du 24 June

Chère Marie:

J'espère que Nathalie et toi êtes rentrées en France sans problèmes. Je ne sais comment exprimer combien ça a été porteur pour moi de vous rencontrer toutes les deux! Les efforts que tu fais au nom des personnes atteintes de Cutis Laxa sont incomparables, tout comme l'est la joie de vivre de Nathalie alors qu'elle doit affronter tant de difficultés d'ordre médical. Vous avez toutes les deux un courage et une énergie qui sont contagieux. J'ai ressenti, après vous avoir rencontrées, que c'était une expérience qui allait changer ma vie. Merci, Merci, Merci ! Portez-vous bien. Et j'espère bien vous revoir un jour toutes les deux !
Patti Marchesi

LEANN (Texas)

Email du 29 Juin

Bonjour Marie!

Je voulais te remercier d'avoir permis l'organisation d'une rencontre si merveilleuse le week-end dernier. Je n'avais pas imaginé que j'apprendrais autant de choses et que je pourrais rencontrer autant de personnes atteintes de CL. Je suis très impatiente des résultats futurs des recherches menées par le Dr. Urban, et je crois que les médecins vont faire d'importantes avancées avec le programme de recherche.

Merci encore pour tous tes efforts et le temps que tu y consacres! Ils sont grandement appréciés par nous tous ici aux USA!!

Prends soin de toi

Leann Harlow

LAURA et sa maman, SUSAN (Oklahoma)

Email du 30 Juin

Très Chère Marie,

Juste un petit mot pour te remercier encore pour tout ce que tu as fait, non seulement pour que les Journées de Saint Louis aient lieu, mais aussi pour qu'elles soient un succès ! Je ne trouve vraiment pas de mots pour exprimer combien tous tes efforts, et bien sur ceux de Jean-Louis, sont appréciés. Tu es vraiment un cadeau du ciel pour nous tous qui sommes confrontés à la Cutis Laxa.

Je te joins nos photos, j'espère qu'elles te plairont ! Cécile était-elle contente de ses « Lucky Charms » et as-tu pensé à lui donner le petit ours en peluche que je t'ai confié pour elle ? N'oublies pas que le sirop d'érable se met sur les crêpes ou le pain grillé. C'est du vrai sirop....qui vient des érables du Vermont. Je voulais envoyer les photos à Nathalie mais je ne retrouve plus son adresse email. Si tu pouvais les lui transmettre cela me ferait plaisir.

Avec toute mon affection à toutes les deux. Susan

INTERVENTION DE NATHALIE LORS DE LA JOURNEE D'INFORMATION 10.05.08

Nathalie FOURNIER

« Vivre avec pas seulement une Maladie Rare, mais deux..... »

6 Mai 1972

Nathalie Fournier, dix jours de vie, les médecins disent à mes parents de ne pas s'attacher à moi .

Diagnostic : Ostéogénèse imparfaite (maladie des os de verre) + Cutis Laxa : Deux types de souffrance : physique avec l'OI et psychologique avec la CL

Puis 4 ans d'hôpital, prélèvements de peau à vif (« chair fraîche » !!!!!, multiples fractures = multi tests = cobaye)

1976 :

les médecins s'acharnant sur mon « cas » et voulant tenter une énième opération, mes parents ont refusé et pris la décision de me sortir de l'hôpital et de me ramener à la maison.

L'école publique ne voulant pas prendre la responsabilité de m'accueillir, c'est donc en école privée que je suis rentrée à 6 ans. J'y ai été très bien intégrée.

1982 :

Dernière année d'école primaire, un enclouage de tibia , « Centre de torture de Palavas » dont je suis sortie au bout de 5 mois d'acharnement thérapeutique .

Mes parents ont dit « Stop » le jour où j'ai eu deux côtes cassées pendant un examen radiologique et que les médecins voulaient m'opérer le dos. Ils ont dit à mes parents « qu'ils n'étaient pas coopératifs » !!!!

1984 :

Entrée au collège. L'inspection d'académie voulait me faire intégrer un centre adapté et il a fallu se battre pour que j'intègre un collège « normal » publique..... comme tout le monde.

Les études marchaient bien, mais, arrivant à l'adolescence les problèmes relationnels avec les garçons ont commencé :

Mon premier petit copain s'est fait casser la figure pour être sorti avec moi !!!!!!!

J'ai peu à peu pris conscience que les relations amoureuses seraient très difficiles et très compliquées pour moi.

1989 :

Mon entrée au lycée professionnel a été l'objet d'un nouveau combat.

L'Inspection Académique a dit qu'il n'y avait pas de place pour les enfants comme moi.

Mais j'ai eu la chance que le Proviseur prenne la décision et responsabilité de me prendre dans son établissement et j'ai eu mon CAP-BEP Communication-Administration-Secrétariat.

J'avais 19 ans.

Relations amicales durant mon adolescence et ma jeunesse : J'étais la bonne copine qui aidait à faire les devoirs, mais s'il s'agissait de sorties on ne m'invitait jamais.....

Mes démarches d'emploi n'eurent jamais aucune réponse

La commission COTOREP m'a reconnue invalide à 80 %.

Je vis avec pour seuls revenus L'AAH

1993 :

Malgré l'amour de mes parents, la solitude de ma vie me pesait trop. J'ai décidé de quitter le Vaucluse pour m'installer en Charente où vit mon cousin.

C'est là que j'ai commencé à m'impliquer dans le monde associatif.

Septembre 2001 :

Pour la première fois, à la télé, j'entends parler de la Cutis Laxa avec le reportage de Cécile pour « Ca se discute ».

Je prends contact avec la famille Boiteux qui m'apprend qu'elle connaît 5 autres malades en France et 3 à l'étranger. Ils veulent monter une association et je dis oui tout de suite.

Ma vie aujourd'hui

Je suis très active même si je ne « travaille » pas. Je fais partie de la commission de l'accessibilité des bâtiments accueillant du public en Charente, je fais partie du Conseil d'Administration de l'Association Handisports d'Angoulême, j'ai participé à l'élaboration du Schéma Départemental en Faveur des personnes handicapées en Charente. Je suis aussi la secrétaire de Cutis Laxa Internationale et à ce titre j'en suis la représentante officielle au sein d'Alliance Maladies Rares. Chaque fois que possible j'assiste aux Conférences, Forums ou Congrès auxquels CLI est invitée.

Ma plus grande difficulté, c'est de ne pas avoir de compagnon, c'est la solitude, c'est de me dire, maintenant que j'ai 36 ans, que je n'aurais probablement jamais d'enfant.....