

Le parcours de Marwa, 10mois, Bruxelles

La maman de Marwa, Itham, a contacté l'ASK en mai dernier pour recevoir un soutien dans les moments difficiles de la première année de vie d'un enfant Kabuki.

Elle a ensuite pris contact avec l'AKABE et en est devenue membre et aujourd'hui elle nous propose de découvrir son parcours avec sa petite fille Marwa, 1 an le 26 décembre, atteinte du syndrome Kabuki. Récit:

« Une grossesse éprouvante... »

A 11 semaines de grossesse, on diagnostique une clarté nucale épaisse.

A 20 semaines de grossesse, on suspecte une anomalie cardiaque. De nombreuses échographies de contrôle sont prévues, beaucoup d'interrogations et d'inquiétudes planent au-dessus de mon bébé.

A 24 semaines, ce fut le début des premières contractions et de l'augmentation du liquide amniotique (hydramnios) modérée au début mais augmentée de volume en quelques jours.

Vu la menace d'accouchement prématuré, j'ai été hospitalisée afin de préparer les poumons de mon bébé si jamais elle venait à naître trop tôt.

Vers 7 mois de grossesse, le volume de liquide amniotique devenant insupportable, j'éprouve des difficultés respiratoires, on ponctionne environ 3L de liquide en excès. L'hydramnios se stabilise 2 semaines mais réaugmente et je suis à nouveau ponctionnée.

Les échographies ont mis en évidence une veine ombilicale droite, une suspicion d'anomalie cardiaque de type auriculo-ventriculaire.

On me propose une IRM pour exclure des anomalies digestives évidentes. Le résultat de l'examen est négatif, un « Ouf » de soulagement !

Des analyses génétiques sont en cours pour exclure un syndrome de Di Georges, « Ouf » résultat négatif !

A 36 semaines de grossesse, une échocardiographie est prévue et là, tout semble rentrer dans l'ordre : plus trop d'inqui-

tude à avoir pour son petit cœur, il faudra tout de même bien contrôler à la naissance.

Un début de grossesse très éprouvant avec une fin plutôt rassurante car tous les tests réalisés sont négatifs, j'avais donc la confirmation qu'il ne s'agissait pas d'anomalies chromosomiques mais on m'a dit quand même qu'il pourrait s'agir d'une maladie génétique. Au moment de cette annonce, j'étais loin d'imaginer la complexité des formations d'ordre génétique...

Le déclenchement de l'accouchement est programmé vu l'hydramnios et on se doutait que cela n'irait pas sans mal !

La Naissance de Marwa

Finalement Marwa est venue au monde spontanément quelques jours avant la date. Elle est née cyanosée, et transférée en néonatalogie pour une mise sous oxygène, avec une bonne évolution par la suite.

A la naissance, on met en évidence une fente palatine accompagnée d'anomalies oculaires.

Dès la naissance Marwa est gavée par sonde nasale avec du lait maternel durant un mois. Ma fatigue, mes émotions et l'incompréhension prennent le dessus, il me devient impossible de tirer mon lait.

Vers 1 mois

Premier essai de lait artificiel Marwa commence à régurgiter, elle devient de plus en plus grincheuse. Lors des gavages, ses pleurs s'intensifient, elle semble très inconfortable. Même dans les bras Marwa ne se calme pas. Les gavages deviennent des moments de douleurs et finissent par des épisodes de vomissements en jet assez

impressionnants ! Certains épisodes s'accompagnent d'étouffements, Marwa vire du rouge au bleu et ensuite, elle pâlit, épuisée par son système digestif en pleine agitation.

Je ne peux contenir mes larmes, face à ce désarroi, un sentiment d'impuissance me pèse jour après jour, devant la douleur de mon bébé.

Le 19/01/2012 Marwa est opérée des sinus. Nous tentons de l'alimenter par voie orale avec un biberon Habeurman adapté pour les fentes palatines, mais Marwa hurle à chaque fois qu'elle avale, elle se désorganise et s'épuise ! Après 2 jours, elle est malade : bronchiolite et otite, on doit à nouveau la sonder.

Vers 2 mois

Enfin le retour à la maison ! Mais avec le système de gavage, les traitements anti-reflux et la surveillance monitoring car Marwa est sujette à des apnées obstructives.

Grâce à l'Equipe d'Interface Pédiatrique des cliniques Saint-Luc, qui m'a écoutée, soutenue, éduquée à remettre cette sonde naso-gastrique que Marwa arrache fréquemment, j'ai pu aller de l'avant. Ils m'ont beaucoup encouragée, ils m'ont aidée à surmonter les premières difficultés rencontrées au domicile.



Marwa pleure tout le temps, ne dort jamais une heure complète. Les seuls moments où elle se repose, c'est après avoir vomit ! Chaque gavage devient une sanction pour elle. Marwa souffre, elle est triste, inconsolable, des moments bouleversants, pénibles pour toute la famille !

Nous avons testé tous les laits hypoallergéniques possibles et imaginables qui se sont tous soldés par des échecs.

La plus terrible expérience fut celle du lait anti-régurgitation Nan AR, ce lait lui restait bloqué à mi-chemin de l'œsophage : elle s'étouffait et il fallait la retourner pour l'aider à vomir. Les gavages sont des moments de combat pour Marwa et la plupart du temps son cou est en extension vers l'arrière ; tellement son reflux la brûle, ses larmes ne cessent de couler.

Vers 4 mois

Marwa est hospitalisée pour évaluer le degré de son reflux gastro-œsophagien. Une intervention chirurgicale de type Nissen et gastrostomie sont programmées à cause des énormes difficultés alimentaires. La pose de drains trans-tympaniques sera faite le même jour. Des infections pulmonaires et des otites ont dû décaler l'intervention au 14/05/2012.

Pour permettre à Marwa de passer le cap de cette intervention, une surveillance respiratoire journalière par la Kiné a été mise en place.

Vers 5 mois

Après quelques semaines, Marwa commence enfin à vivre des moments de répit, elle dort un peu, ne vomit plus en jet, commence à prendre un peu de poids mais elle reste inconfortable. En fin de gavage, elle est nauséuse, elle pleure mais ne vomit plus grâce au Nissen. La pression est si forte qu'il faut bien que ça sorte par un endroit et c'est le début des diarrhées chroniques, son siège est constamment irrité, elle y attrape des petites lésions vu la fréquence des selles.

Marwa se porte mieux mais il faut rester très prudent, elle ne tolère que des lents débits : 80ml/H. Un gavage en 2 heures 5 fois par jour soit 10 heures de gavage par jour et si Marwa est un peu encombrée, il lui arrive de régurgiter à nouveau, de s'encombrer et elle reste sujette à des otites à répétition.

Durant l'été

Marwa grandit et grossit, elle profite enfin des sorties, elle communique enfin, épargnée par la douleur, elle sourit et fait des mimiques. C'est une petite fille très expressive et réactive. Marwa prend enfin ses repères à la maison, la fréquence des consultations diminue un peu. Sur le plan moteur, elle progresse tous les jours un peu avec l'aide de la Kiné. Sur le plan alimentaire, juste quelques stimulations avec 5 à 10cc d'eau afin de préserver l'oralité. Rien que ce petit exercice et Marwa est déjà épuisée et il ne faut surtout pas insister pour 1cc d'eau en plus car alors tout est perdu ! Marwa entre dans un état second ce qui provoque une crise, elle s'encombre de sa salive et s'épuise. Quand Marwa dit Stop, il ne faut surtout pas insister !

Vers 9 mois

Marwa est opérée de sa fente palatine, l'évolution postopératoire s'est bien passée. Mi-septembre Marwa est hospitalisée, elle régurgite à nouveau, elle est prise en charge pour une surveillance d'un encombrement des voies respiratoires. Marwa a un nouveau palais et doit s'adapter à tous ces changements : ses sécrétions, ses glaires cycliques ne la ménagent pas car elle doit apprendre à gérer un paquet plus important et ses troubles de la déglutition ne lui facilitent pas le travail.

Vers 10 mois

Voilà mon premier automne et avec l'hiver qui arrive, cela ne va être une mince affaire pour gérer mon petit kabuki !

Marwa multiplie les infections respiratoires et gastroentérites jusqu'à la déshydratation, elle est hospitalisée à nouveau le 19/10. Depuis fin septembre, Marwa comptabilise déjà 6 otites, traitées par antibiotiques, ses fameuses percées dentaires accentuent ce problème, de plus elle présente une déviation de la cloison nasale du côté droit.

Grâce au diagnostic du syndrome Kabuki posé à 2 1/2mois par le faciès et la confirmation génétique, à 8 1/2mois, nous étions avertis des nombreuses difficultés que nous allions rencontrer avec notre enfant et malgré ça, il est difficile à gérer au quotidien.

Ouf un nom à la maladie, des témoignages, des conseils éclairés, j'ai pris contact avec Mr Poncin en lui faisant part de mon désarroi, de mes incompréhensions. Il m'a tout de suite comprise, j'avais trouvé une écoute, de même j'ai contacté l'association française et j'ai eu le sentiment qu'elle était tellement proche de ma fille qu'elle la connaissait déjà si bien !

Tous les conseils de ces familles, des généticiens, thérapeutes m'ont guidée vers le chemin que je dois emprunter avec mon bébé.

Un chemin vers les apprentissages beaucoup plus difficiles, plus lents mais le principal c'est de garder l'Espoir qu'un jour elle y arrivera !!

Marwa est une petite fille courageuse en dépit de tout ce qu'elle a déjà supporté comme douleurs. Dès qu'elle est confortable, elle sourit, elle nous montre qu'elle est partie prenante pour des activités, la musique l'apaise beaucoup.

Marwa nécessite une très grande présence à ses côtés, elle a besoin constamment d'être rassurée.

Heureusement, nous avons la chance d'avoir trouvé une place en crèche spécialisée : une petite structure qui accueille 4 enfants polyhandicapés avec 3 éducatrices spécialisées - une logopède très branchée sur les problèmes alimentaires - une ergothérapeute - une kiné - une infirmière - un neuro pédiatre.

Grâce à ce diagnostic précoce nous avons pu prendre les dispositions pour une partie de la prise en charge thérapeutique de notre Marwa.

Le combat journalier est intense, je suis même impressionnée du courage de Marwa face à toutes ces épreuves.

Bravo Marwa avec ton Kabuki, tu nous as appris tant de la Vie et de sa Valeur, on espère que tu pourras bientôt manger car c'est vraiment le plus dur à supporter comme handicap pour Nous ! »

Fdillate Itham, maman de Marwa (Bruxelles)