



## HYPOPHOSPHATASIE EUROPE

1242 Route des granges – 74130 Contamine-sur-Arve

[www.hypophosphatasie.com](http://www.hypophosphatasie.com)

E-Mail : [contact@hypophosphatasie.com](mailto:contact@hypophosphatasie.com)

### JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES UNE MAMAN D'UN JEUNE GARÇON ATTEINT D'HYPOPHOSPHATASIE TÉMOIGNE

**Nadège est une maman qui a souhaité partager ici son parcours de jeune mère d'un enfant né « différent ». À travers ses mots, elle donne à voir et à en ressentir toute la difficulté d'un tel parcours tant celui-ci est fait d'inconnu, de renoncements, de deuils, d'acceptations successives, mais aussi de beaucoup d'amour et de salutaires sursauts pour donner toute sa chance à la vie. Depuis décembre 2019, Nadège est la présidente de l'association HYPOPHOSPHATASIE EUROPE.**

« Durant ma grossesse, j'ai subi d'interminables échographies où l'on m'a dit que mon bébé « n'était pas dans la norme ». On avait décelé chez lui des os courts ainsi qu'une énorme fragilité osseuse (ses os étaient transparents) ! Ce fut un vrai bouleversement dans ma petite vie calme. À une semaine de vie de mon fils, les médecins lui ont diagnostiqué une hypophosphatasie, dans sa forme la plus sévère ! Je n'avais jamais entendu parler de cette maladie !

J'ai mis plusieurs semaines avant de me sentir mère ! Il était en réanimation, intubé, ventilé et beaucoup trop fragile pour pouvoir, même, recevoir la caresse de ma main sur sa tête. Je pensais qu'il ne vivrait que peu de temps. Il a bénéficié très rapidement d'une enzymothérapie (encore expérimentale à l'époque). Un traitement, c'est bien, mais encore faut-il qu'il ait le temps d'agir ! Et, malheureusement, l'état de santé de mon bébé s'aggravait de jour en jour sur le plan respiratoire, diminuant de plus en plus nos espoirs.

Ne parvenant pas à le sevrer d'une ventilation artificielle par intubation, les médecins, après plusieurs réunions médicales, nous ont convoqués pour nous dire qu'il y avait peu d'espoir pour notre enfant, qu'il serait mieux d'arrêter les soins. Mais, c'est alors que malgré la sédation, notre bébé s'éveille, fait des sourires aux anges, se bat. Même si respirer seul est, pour lui, compliqué, son cœur est robuste. Comment prendre la décision de le stopper ? Nous avons donc décidé de croire en son étoile, d'être patients et de garder l'espoir qu'un jour nous pourrions le prendre dans nos bras sans l'aide des personnels médicaux.

Nous avons vécu les quatre premiers mois à faire plusieurs fois notre deuil tout en rêvant, en même temps, de l'avoir dans nos bras, de l'entendre pleurer, de le voir manger ou respirer seul. Les choses banales, auxquelles on ne pense pas en situation courante, devenaient, pour nous, un rêve. Nous avons vécu des moments difficiles et nous avons dû passer par des étapes d'acceptation : accepter qu'il soit malade, accepter de ne pouvoir l'allaiter, accepter une hospitalisation interminable, accepter la différence et le regard des autres, accepter son avenir incertain, accepter le mystère de cette maladie et l'inconnu vers lequel elle nous entraîne...

Certes, mon mari et moi avons subi les choses et avons fait face... Que pouvions-nous faire d'autre d'ailleurs ? Mais, je ne peux oublier ce sentiment particulier et prégnant – qui je pense est commun à tous les parents amenés violemment à entrer dans le monde mystérieux de la maladie génétique rare – que nous avons ressenti. D'un coup, votre monde « normal » s'efface, tous vos repères s'envolent, vous avez le sentiment de vivre en dehors du temps. Et, même si les médecins sont là, même si votre famille est là, vous vous retrouvez irrémédiablement seuls face à vos questions, à vos peurs, à vos doutes, à vos responsabilités (présentes et futures) de parents « hors normes ».

Heureusement, assez rapidement, nous avons été mis en contact avec Hypophosphatasie Europe. Elle a été mon premier vrai contact avec des personnes maîtrisant le sujet ! Durant les premiers mois de vie de notre fils, nous avons dû nous mettre, en quelque sorte, dans une bulle de protection. Je n'avais pas encore les armes ni les mots pour affronter le regard, les peurs et les questionnements des personnes qui nous entouraient. Jeunes parents pour la première fois, nous avons dû choisir entre la vie ou la mort de notre fils, c'est une décision difficile à prendre et que peu de gens peuvent comprendre. L'association m'a écoutée sans porter un quelconque jugement, m'a aidée à comprendre la maladie et m'a permis de croire en la possibilité d'un avenir meilleur.

.../...

[www.hypophosphatasie.com](http://www.hypophosphatasie.com)

En France, membre de



Siège social : 16, rue Barbanègre – 68330 HUNINGUE  
Association loi 1907 inscrite au Tribunal d'Instance de Huningue  
Vol. 23 Folio N°41 / N° SIRET 494 079 189 000 10

En Europe, membre de



Nous sommes rentrés à la maison avec notre fils alors qu'il était âgé de sept mois et nous avons pu, enfin, le prendre dans nos bras. Son parcours a été et est toujours atypique, difficile, hors « normes », mais nous avons beaucoup appris et avons grandi en même temps que lui ! Être les parents d'un enfant malade est une aventure pas toujours facile, mais qui comporte comme dans toutes les familles, ses moments heureux. Pour notre part, nous les vivons à 200% !

À ce jour, le traitement a tout changé ! Notre fils a quatre ans, il grandit et grossit même s'il a un tout petit gabarit. Mais, si les effets de la maladie sont ralentis, il n'est pas guéri. Son quotidien reste lourd de contraintes ! Lorsque l'on est la maman d'un enfant atteint d'une maladie génétique rare, on a aucune pause. Et sans cesse, on est confrontée au sentiment de se battre au quotidien contre des moulins à vent ! Il faut toujours se battre pour obtenir des rendez-vous, informer sur la maladie, trouver des professionnels compétents et des solutions aux problèmes rencontrés, monter des dossiers, parvenir à scolariser son enfant, obtenir une assistante de vie scolaire, bref pour faire entendre sa voix et faire respecter ses droits fondamentaux ! D'où un sentiment permanent d'impuissance, de solitude et de colère !

Parce que, dès le début, j'ai dû arrêter de travailler pour m'occuper de mon fils, j'ai été désociabilisée. Les premières années, les grosses difficultés rencontrées par notre fils nous empêchaient de penser à autre chose qu'à lui. Puis, à un moment donné, j'ai eu l'envie de m'investir à mon petit niveau en tant que maman de malade au sein de l'association qui nous avait soutenus. J'ai appris à la connaître, à comprendre son parcours, et surtout je me suis rendu compte que c'était le chemin parcouru par l'association qui avait permis à notre fils de vivre aujourd'hui !

La maladie fait peur, surtout quand elle touche des enfants. La plupart des personnes que je rencontre n'osent pas m'en parler, cela les dérange. Nous vivons dans une société où tout doit être parfait, c'est pourquoi le handicap fait peur. J'ai envie de changer le regard sur le handicap. Je souhaite que les gens que je rencontre regardent les difficultés que nous vivons telles que je les vois, c'est-à-dire qu'elles n'empêchent pas d'avancer dans la vie, bien au contraire ! Vivre cette vie nous grandit tous ! Et puis, pouvoir m'investir dans l'association me donne un autre rôle que celui d'être mère. Sur le terrain, je rencontre d'autres personnes que celles qui font partie de mon quotidien. Je peux leur parler de notre histoire à ma façon : avec mes mots, mes sentiments et mon ressenti de maman. Je peux m'exprimer et sortir de l'ombre. Lorsque je tiens un stand, je suis Nadège, bénévole de l'association et pas seulement la maman d'Enzo ! »

Nadège Rallu-Planchais

Présidente de l'association HYPOPHOSPHATASIE EUROPE

### Qu'est-ce que l'hypophosphatasie ?

**L'hypophosphatasie est une maladie génétique rare due à une diminution ou à l'absence de l'activité de l'iso-enzyme phosphatase alcaline (TNSALP) créée dans le foie, l'os, le rein et le cerveau.** Cette enzyme a pour fonction, entre autres, de dégrader lors d'une réaction chimique un composé, le pyrophosphate inorganique. Sans l'enzyme (ou en quantité insuffisante), le pyrophosphate inorganique s'accumule hors des cellules, **empêchant ainsi la fixation du calcium et donc la bonne minéralisation des os et des dents.**

**Les formes très sévères, rares et parfois létales, se manifestent par une déminéralisation majeure du squelette parfois visible *in utero*.** Cependant, pour la grande majorité des enfants atteints, l'extrême variabilité des signes cliniques va de l'hypotonie, la déshydratation, le retard de croissance à la chute précoce des dents temporaires (de lait) puis, éventuellement, plus tard des dents permanentes. L'hypophosphatasie, dans ses formes modérées, touche également et quel que soit leur sexe, des adultes et ce, parfois tardivement. **Les signes cliniques peuvent être squelettiques, musculaires, rhumatologiques, dentaires ou rénaux et donc affecter sensiblement la mobilité.**

En Europe, l'incidence des formes sévères a été estimée à 1 cas sur 300.000 sur la base du diagnostic moléculaire. Ainsi, **en France, le nombre de patients actuellement connus (et principalement concernés par une forme sévère) se situe entre 80 et 100.**

À noter : depuis début 2018, certains malades (formes très sévères à sévères) peuvent bénéficier **d'un premier traitement par remplacement enzymatique** qui retarde et soulage les effets de la maladie mais ne la guérit pas.

[www.hypophosphatasie.com](http://www.hypophosphatasie.com)

En France, membre de



Siège social : 16, rue Barbanègre – 68330 HUNINGUE  
Association loi 1907 inscrite au Tribunal d'Instance de Huningue  
Vol. 23 Folio N°41 / N° SIRET 494 079 189 000 10

En Europe, membre de

