



Des tuyaux et des infos #9



Chers parents,



Chers parents, on aurait du mal à dresser la liste de tous les sujets qui nous préoccupent...ou nous passionnent, car enfin tout ne se décline pas sur fond de gravité ou de tracas. Il y a aussi les merveilleux sourires de nos enfants lorsqu'ils profitent d'un moment de bonheur, l'émotion que nous éprouvons quand ils font un progrès, leur fierté quand ils avancent dans leur parcours. Alors pour ce numéro, c'est un plaisir d'aborder avec vous deux grands sujets, la vie affective des personnes handicapées, et les avancées de la recherche génétique concernant certaines pathologies jusqu'ici inconnues ou mal connues.

Agnès Avigdor, Présidente adjointe, Déléguée à l'action familiale

Pas de diagnostic...

Certains d'entre nous vivent depuis la naissance de leur enfant sans connaître l'origine de ses troubles : pas de nom, pas de pathologie connue. Des questionnements, des doutes, de l'inquiétude, tel est bien souvent leur lot.

Il faut savoir que la science progresse constamment.

Il n'est jamais trop tard pour lancer des investigations génétiques ! Voici un témoignage qui pourrait vous décider à faire de nouvelles démarches.



Juliette a 30 ans. 3ème fille d'une famille de 4 sœurs, elle a présenté dès sa naissance des troubles des apprentissages. Sourire, position assise, marche, langage, motricité... toutes les acquisitions ont été ralenties et même si plusieurs médecins ont dit que Juliette était simplement une 3ème qui se laissait vivre... nous avons très vite organisé des prises en charge multiples : orthophonie, psychomotricité, psychiatrie, groupe de parole...et un suivi en neuropédiatrie à l'hôpital de Garches. Et pour autant, aucun diagnostic !

Juliette a été scolarisée 4 ans en maternelle puis en CLIS et ULIS collège. Elle a acquis la lecture et l'écriture vers 10-11 ans, mais quasiment aucune compétence mathématique. Angoissée, insomniaque, souvent en retrait, très lente, nous avons lancé des investigations génétiques à Necker. En 2005, le résultat tombe : caryotype normal, IRM sans particularité, bilan métabolique normal... rien à voir !

Passage à l'IME des Glycines, puis au CAVT, les acquisitions se poursuivent... l'autonomie s'améliore doucement. En 2019, Juliette intègre un ESAT grâce à une bonne autonomie dans les transports.

Mais les sœurs se questionnent : la famille est-elle porteuse d'anomalies génétiques ? Avons-nous des risques de transmission à de futurs enfants ?

Nous lançons alors en 2025 de nouvelles investigations génétiques à Necker avec séquençage de génome entier : grâce aux nouvelles techniques, le résultat tombe : un variant probablement pathogène survenu de novo est identifié sur le gène TCF20 ! Et celui-ci permet d'expliquer son trouble du neurodéveloppement. Les parents ne sont pas porteurs, les sœurs n'ont donc aucun risque de transmettre ce variant à leur descendance.

Aussitôt le diagnostic posé, Juliette est adressée à l'Hôpital Sainte-Anne pour une évaluation spécialisée en vue d'émettre des recommandations de prise en charge adaptée.

Il n'est donc jamais trop tard, car les techniques progressent !

Le saviez-vous ?



Le droit à une vie amoureuse et sexuelle pour les personnes porteuses de handicap désormais reconnu comme un droit fondamental !

Un plan d'actions 2026-2027 a été présenté par le gouvernement le 18 février dernier, s'articulant autour de 4 axes : promouvoir le respect de la vie intime, affective et sexuelle, garantir un accès égal à la santé sexuelle, prévenir et accompagner les situations de violence, et faire évoluer les pratiques professionnelles pour soutenir l'intimité et lutter contre les violences sexuelles. Droit à l'amour, et à la protection.

Après la loi de 2005, appelée « grande loi handicap » qui abordait déjà le sujet de la vie affective, relationnelle et sexuelle des personnes porteuses de handicap, au nom de l'égalité des droits et des chances, la circulaire de Sophie Cluzel en juillet 2021 exigeait des établissements un certain nombre d'avancées, pour lutter contre les contraceptions imposées, les stérilisations non consenties, l'absence de suivi gynécologique, les freins au droit à une vie amoureuse, mais aussi les violences sexuelles, menaces, comportements outrageants, l'emprise psychologique. Ce texte énumère des outils très concrets et des pratiques professionnelles positives.

Lire l'extrait : urlr.me/VTwtAH

